



MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
UNIVERSIDADE FEDERAL DO DELTA DO PARNAÍBA
BACHARELADO EM BIOMEDICINA

ANOMALIAS CONGÊNITAS EM PARNAÍBA-PI: UMA ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA,
RETROSPECTIVA E DE FATORES ASSOCIADOS EM NEONATOS

PARNAÍBA - PI
2024

VICTOR AUGUSTO VIEIRA LOPES

ANOMALIAS CONGÊNITAS EM PARNAÍBA-PI: UMA ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA,
RETROSPECTIVA E DE FATORES ASSOCIADOS EM NEONATOS

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado
como parte dos requisitos para obtenção do grau
de Bacharel em Biomedicina, pela Universidade
Federal do Delta do Parnaíba, *Campus* Ministro
Reis Velloso.

Orientadora: Profa. Dra. Renata Canalle

Coorientador: Romério de Oliveira Lima Filho

PARNAÍBA – PI

2024

FICHA CATALOGRÁFICA
Universidade Federal do Delta do Parnaíba

L864a Lopes, Victor Augusto Vieira
 Anomalias congênitas em Parnaíba-PI: uma análise
 epidemiológica, retrospectiva e de fatores associados em
 neonatos [recurso eletrônico] / Victor Augusto Vieira Lopes. –
 2024.
 54 p.

 TCC (Bacharelado em Biomedicina) – Universidade Federal do
 Delta do Parnaíba, 2024.
 Orientação: Prof^a. Dr^a. Renata Canalle.
 Coorientador Prof^o Romério de Oliveira Lima Filho

 1. Anormalidades congênitas. 2. Saúde pública. 3.
 Epidemiologia. I. Canalle, Renata. II. Título.

CDD: 612

Elaborada por Adriana Luiza de Sousa Varão CRB-3/1493


VICTOR AUGUSTO VIEIRA LOPES

**ANOMALIAS CONGÊNITAS EM PARNAÍBA - PI: UMA ANÁLISE
EPIDEMIOLÓGICA, RETROSPECTIVA E DE FATORES ASSOCIADOS EM
NEONATOS**


Trabalho de Conclusão de Curso apresentado
como parte dos requisitos para obtenção do grau
de Bacharel em Biomedicina, pela Universidade
Federal do Delta do Parnaíba, *Campus* Ministro
Reis Velloso.

DATA DA APROVAÇÃO: **11/12/2024**


BANCA EXAMINADORA

Documento assinado digitalmente
 **RENATA CANALLE**
Data: 13/12/2024 15:54:47-0300
verifique em <https://validar.itl.gov.br>

Dra. Renata Canalle
Universidade Federal do Delta do
Parnaíba
PRESIDENTE

Documento assinado digitalmente
 **ROMERIO DE OLIVEIRA LIMA FILHO**
Data: 15/12/2024 12:59:27-0300
verifique em <https://validar.itl.gov.br>

**B.sc. Romério de Oliveira Lima
Filho**
Universidade Federal do Delta do
Parnaíba
MEMBRO EXTERNO

Documento assinado digitalmente
 **AUGUSTO CESAR CARDOSO DOS SANTOS**
Data: 16/12/2024 15:32:18-0300
verifique em <https://validar.itl.gov.br>

**Dr. Augusto César Cardoso dos
Santos**
Universidade Federal do Rio Grande
do Sul
MEMBRO EXTERNO

Documento assinado digitalmente
 **HANDESON BRITO ARAUJO**
Data: 15/12/2024 13:08:55-0300
verifique em <https://validar.itl.gov.br>

B.sc. Handeson Brito Araujo
Universidade Federal do Piauí
MEMBRO EXTERNO

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus, por cuidar das coisas maiores. A mim mesmo, por ser e estar.

Aos professores Geraldo Lopes de Carvalho e Maria Antônia Batista Vieira Carvalho, que também são meus pais, por mostrarem que com educação se forma dignidade e respeito, além do amor, cuidado e apoio que recebi e recebo. Ao meu irmão Ítalo Vieira Lopes pelos dias divididos e amor mútuo. Aos demais membros da minha família que contribuíram com minha caminhada. As pessoas especiais da minha vida, meus amigos de infância, de graduação e de vida, que sempre acreditam em mim e me aplaudem de pé da primeira ou última fileira.

A Liga Acadêmica de Genética da Universidade Federal do Delta do Parnaíba, por ser o melhor ambiente acadêmico extracurricular para se estar inserido. Ao Grupo de Pesquisa em Genética Humana e Médica - GeHMed pelo suporte e oportunidade de fazer parte, o qual engloba queridos professores e calorosos colegas de iniciação científica.

Ao curso de Biomedicina da Universidade Federal do Delta do Parnaíba, professores e demais profissionais contribuíram para a minha formação acadêmica. A Secretaria de Saúde de Parnaíba - PI pela parceria e fornecimento dos dados necessários para a construção deste trabalho.

Aos membros da banca examinadora por aceitarem o convite e contribuírem para este trabalho.

Ao querido Romério de Oliveira Lima Filho por ser inspiração de profissional e estudante, me acompanhar durante a graduação e também orientar este trabalho.

A professora e orientadora Dra. Renata Canalle, por me presentear com a alegria de integrar esse lindo projeto, por ensinar genética da forma mais cativante que eu já vi, por ser inspiradora, acolhedora e paciente, por apoiar minhas ideias, por ter coragem de ser uma professora melhor a cada dia, e por ser Renata Canalle.

RESUMO

Introdução: Anomalias congênitas (AC) são alterações funcionais, estruturais ou metabólicas que ocorrem durante a vida intrauterina e são identificadas no pré-natal ou após o parto do recém-nascido (NV). A etiologia abrange eventos genéticos, ambientais, multifatoriais ou desconhecidos. Fatores como idade materna, nutrição, abuso de drogas, distúrbios adquiridos e genéticos podem influenciar a prevalência das AC. No Brasil, dados sobre a ocorrência de AC são obtidos por meio das Declarações de Nascidos Vivos (DNV) e armazenados no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc). **Objetivos:** Analisar a prevalência ao nascer das anomalias congênitas em Parnaíba-PI nos anos de 2018 a 2023, caracterizando-as, fazendo associação dos casos com fatores relacionados e investigando retrospectivamente. **Metodologia:** Estudo epidemiológico transversal, aprovado pelo CEP/UFDPar sob o parecer 6.483.843. A coleta de dados foi feita no Sinasc com a DNV, obtidos na Secretaria de Saúde de Parnaíba-PI. Foram analisadas variáveis associadas ao RN e às gestantes no contexto sociodemográfico e obstétrico. Foi realizado caso-controle utilizando as variáveis como exposição para calcular o *Odds Ratio* (OR) com intervalo de confiança (IC) de 95% e significância $p < 0,05$ no *software* BioEstat 5.3. **Resultados:** Dentre as 14.109 DNV, 92 possuíam algum tipo de AC, apresentando uma prevalência ao nascer de 65 a cada 10.000 NV. Quanto às variáveis entre os NV com AC, a distribuição de sexo foi de 51,09% para o sexo masculino, 31,52% tinham peso $< 2500\text{g}$, o índice Apgar foi < 7 em 28,26% no 1' e 10,87% no 5', a idade gestacional foi pre-termo em 29,35%. O histórico de abortos e outras informações individuais estava ausente nas DNV. As maiores frequências de AC ocorreram no sistema osteomuscular (49,56%) e fenda labial/palatina (9,73%). Quanto à análise retrospectiva, o peso ao nascer $< 2500\text{g}$ (OR=5,48; IC=3,52–8,55; $p < 0,0001$), a idade gestacional ≤ 37 semanas (OR=3,24; IC=2,05–5,13; $p < 0,0001$), o índice Apgar no 1' (OR=9,13; IC=5,75–14,46; $p < 0,0001$) e no 5' (OR=12,20; IC=7,19–28,05; $p < 0,0001$), e a escolaridade até o fundamental I (OR=2,89; IC=1,43–5,86; $p = 0,0047$) foram as únicas exposições que indicaram maior chance de nascimento com AC. **Conclusão:** Foi possível estimar a prevalência e analisar estatisticamente as frequências dos dados, confirmando a razão de fatores associados às AC. No entanto, é necessário melhorar o diagnóstico das AC, bem como capacitar profissionais de saúde para o preenchimento correto da DNV. As informações obtidas neste estudo têm importância para o planejamento de políticas

públicas com foco na assistência, acompanhamento, prevenção e qualidade de vida dos NV com AC.

Palavras-chaves: Anormalidades Congênitas, Saúde Pública, Epidemiologia.

ABSTRACT

Introduction: Congenital anomalies (CA) are functional, structural, or metabolic alterations that occur during intrauterine life and are identified during prenatal care or after the birth of the newborn (NB). Their etiology encompasses genetic, environmental, multifactorial, or unknown events. Factors such as maternal age, nutrition, drug abuse, acquired and genetic disorders can influence the prevalence of CA. In Brazil, data on the occurrence of CA are obtained from Live Birth Certificates (*Declaração de Nascido Vivo* - DNV) and stored in the Live Birth Information System (*Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos* - Sinasc). **Objectives:** To analyze the birth prevalence of congenital anomalies in Parnaíba-PI between 2018 and 2023, characterizing them, associating cases with related factors, and conducting a retrospective investigation. **Methodology:** This is a cross-sectional epidemiological study approved by the Research Ethics Committee of UFDPAr under protocol 6.483.843. Data collection was conducted through Sinasc using DNV, obtained from the Parnaíba-PI Health Department. Variables associated with the NB and pregnant women were analyzed within the sociodemographic and obstetric context. A case-control analysis was performed using the variables as exposure factors to calculate the Odds Ratio (OR) with a 95% confidence interval (CI) and significance level of $p < 0.05$ using the BioEstat 5.3 software. **Results:** Among the 14,109 DNV, 92 presented some type of CA, with a birth prevalence of 65 per 10,000 live births. Regarding variables among NBs with CA, the sex distribution was 51.09% male, 31.52% had a birth weight $< 2500\text{g}$, the Apgar score was < 7 in 28.26% at 1 minute and 10.87% at 5 minutes, and gestational age was preterm in 29.35%. The history of abortions and other individual information was absent in the DNV. The highest frequencies of CA were in the musculoskeletal system (49.56%) and cleft lip/palate (9.73%). In the retrospective analysis, birth weight $< 2500\text{g}$ (OR=5.48; CI=3.52–8.55; $p < 0.0001$), gestational age ≤ 37 weeks (OR=3.24; CI=2.05–5.13; $p < 0.0001$), Apgar score at 1 minute (OR=9.13; CI=5.75–14.46; $p < 0.0001$) and at 5 minutes (OR=12.20; CI=7.19–28.05; $p < 0.0001$), and maternal education up to primary school (OR=2.89; CI=1.43–5.86; $p = 0.0047$) were the only exposures that indicated a higher chance of birth with CA. **Conclusion:** It was possible to estimate the prevalence and statistically analyze the data frequencies, confirming the association of factors related to CA. However, there is a need to improve the diagnosis of CA and to train

healthcare professionals for the correct completion of the DNV. The information obtained in this study is important for planning public policies focused on the care, follow-up, prevention, and quality of life of NBs with CA.

Keywords: Congenital Abnormalities, Public Health, Epidemiology.

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	10
2 REFERENCIAL TEÓRICO	12
2.1 Anomalias Congênitas	12
2.2 Classificação de Anomalias Congênitas	13
2.2.1 Morbidade e repercussão clínica	13
2.2.2 Fisiopatogenia e embriogênese	13
2.2.3 Classificação Internacional de Doenças	14
2.3 Etiologia das Anomalias Congênitas	15
2.3.1 Causas genéticas	16
2.3.2 Fatores ambientais	17
2.3.3 Etiologia multifatorial	19
2.4 Declaração de Nascidos Vivos	20
3 OBJETIVOS	22
3.1 Objetivo Geral	22
3.2 Objetivos Específicos	22
4 METODOLOGIA	23
4.1 Natureza da pesquisa e aspectos éticos	23
4.2 Coleta de dados	23
4.3 Análise estatística	24
5 RESULTADOS	25
6 DISCUSSÃO	34
7 CONCLUSÃO	40
REFERÊNCIAS	41
ANEXO I - APROVAÇÃO DESTE TRABALHO PELO COMITÊ DE ÉTICA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO DELTA DO PARNAÍBA - PI	49
ANEXO II - DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO	54

1 INTRODUÇÃO

A malformação, defeito ou anomalia congênita (AC) é descrita pela Organização Mundial da Saúde como uma alteração que compromete o funcionamento, a estrutura ou o metabolismo dos mais diversos sistemas do recém-nascido (RN), e ocorre durante a gestação na vida intrauterina, sendo identificada nos exames pré-natais, no nascimento ou nos seguintes anos de vida. (WHO, 2023; Rosa *et al.*, 2013).

A origem das ACs engloba várias vias de etiologia, como eventos genéticos (anomalias cromossômicas ou gametas defeituosos, por exemplo) ou ambientais (infecções, uso de álcool, nicotina ou outras drogas de abuso). Soma-se a isso, o significativo percentual de ocorrência por causas que envolvem a combinação dos dois eixos, além da grande parcela de fatores desconhecidos que leva ao aumento do número de ACs (Brent, 2004). A incidência de defeitos congênitos apresenta alguns fatores de risco mais comumente associados, como: o histórico familiar (primeiro grau), aspectos maternos, incluso doenças metabólicas crônicas (a exemplo, o diabetes e fenilcetonúria), o uso abusivo de álcool, situação de exposição a toxinas, infecções (principalmente durante a gravidez), entre outros (Belo; Oselame; Neves, 2016).

A alta morbimortalidade associada ao aparecimento de ACs em fetos ou RNs justifica o levantamento de informações advindas dessa parcela de condições que afetam a população. O Sistema de Informação sobre Mortalidade – SIM, do Ministério da Saúde – aponta que dos 31.856 casos de óbito infantil registrados no Brasil em 2021, aproximadamente 23,22% estão relacionados ao capítulo XVII do CID-10 que dispõe sobre malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas (OMS/CID-10, 2008). Para o estado do Piauí, O SIM apresenta números concordantes, uma vez que dos 632 óbitos no ano de 2021, 151 foram devidos a malformações congênitas, expressando 23,9% dos óbitos infantis.

Alguns fatores associados à gestante têm peso quando se trata de nascidos anômalos, como a idade materna, fatores sociodemográficos (Brasil, 2023). No Brasil, a notificação de ACs é realizada a partir do preenchimento da Declaração de Nascido Vivo (DNV), e registrado no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc). Este sistema permite avaliar dados a nível nacional, disponibiliza informações desagregadas, fornece o registro dos casos e direciona para fatores de risco, o que culmina em estratégias, programas de prevenção e tratamento (Luquetti;

Koifman, 2010). O peso estatístico das ACs, associado à etiologia ainda pouco conhecida, demonstra a necessidade de maiores investigações.

Entretanto, apesar da notificação de algumas ACs ser de caráter compulsório no Brasil, o número de ocorrências discrimina um problema grave de subnotificação quando comparado a valores globais, nos quais cerca de 3% dos nascidos vivos são diagnosticados com algum tipo de AC, enquanto a nível nacional, apenas 1% da população apresenta diagnóstico para ACs (Brasil, 2023). O destaque para este âmbito da Saúde Pública a nível nacional, estadual e municipal é de suma importância para que informações necessárias sejam armazenadas e processadas a fim de traçar investigações robustas sobre a etiologia destas, cuidados voltados para a prevenção e para a qualidade de vida dos indivíduos que convivem com ACs.

Em contrapartida, poucos estudos voltados para o Piauí e suas particularidades municipais vêm sendo desenvolvidos. Dessa forma, visando todos os pontos abordados, este trabalho tem objetivo de levantar informações clínico-epidemiológicos no que tange às ACs, além de visar sua utilização como referência para buscas etiológicas direcionadas e diálogos estrategistas com foco no desenvolvimento de políticas públicas de assistência e prevenção, principalmente na melhoria da qualidade de indivíduos acometidos pelas anomalias.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Anomalias Congênicas

As ACs podem ser também descritas como defeitos ou malformações congênicas, e constituem um grupo diverso de modificações estruturais e/ou funcionais que ocorrem no desenvolvimento embrionário ou fetal durante a gravidez (Mendes *et al.*, 2018). Estas características expressam-se em condições de saúde impactantes tendenciosas ao desenvolvimento de doenças crônicas, condições deficientes e até mesmo a morte ainda na infância se não diagnosticada na vida intrauterina, durante o nascimento ou período posterior (Trevilato *et al.*, 2022).

Cerca de 40 a 60% dos casos de ACs são decorrentes de causas desconhecidas, e o restante dos casos são divididos em três categorias: genéticas (distúrbios monogênicos e cromossômicos), ambientais (efeito de teratógenos) e multifatoriais ou mistas (genética e ambiental) (Mendes *et al.*, 2018). O aumento das ocorrências das ACs no Brasil é significativo quando se trata do número de nascidos vivos no país. Entre os anos de 2010 e 2021, foi observado o registro de cerca de 83 casos a cada 10.000 nascidos vivos por ano, incluindo tanto anomalias isoladas (presença apenas de uma) quanto anomalias múltiplas (presença de duas ou mais) (Brasil, 2023).

A prevalência de ACs em uma população pode ser influenciada por algumas características sociodemográficas e outros fatores que incluem idade da mãe, estado nutricional, uso de drogas de abuso, doenças prévias, distúrbios adquiridos e genéticos, condições ambientais como exposição à radiação ionizante e outros componentes como alto teor de toxinas (Brito *et al.*, 2010). Dado isso, a premissa que existe é que crianças acometidas por essas desordens tendem a ser afetadas tanto fisicamente e/ou funcionalmente, quanto mentalmente e socialmente devido aos diversos estigmas que existem em sociedade (Moraes, 2016).

No Brasil, estima-se que a cada 10.000 NV, aproximadamente 28 venham a óbito em decorrência de alguma AC (Reis; Kaizer; Boquett, 2021). Em cenário mundial, é estimado que, a cada ano, cerca de 240.000 RNs venham a óbito até o 28º dia pós-parto, devido a complicações associadas a distúrbios congênicos; esses distúrbios estão associados também à mortalidade anual de cerca de 170.000 crianças entre 1 mês até os 5 anos de idade (WHO, 2023).

2.2 Classificação de Anomalias Congênicas

2.2.1 Morbidade e repercussão clínica

As manifestações clínicas de anomalias variam desde dismorfias brandas, geralmente com alta prevalência, até alterações complexas em órgãos ou em porções corporais, sendo possível de observar estas isoladas ou associadas com outras anomalias (Mendes *et al.*, 2018). Quanto à morbidade/repercussão clínica, as ACs podem ser divididas em maiores e menores (Sinasc, 2012).

Anomalias classificadas como “menores” possuem maior incidência na população e estão usualmente associadas a déficits não tão relevantes nos portadores, porém sua presença tem significativa relação com síndromes de má formação. Já as classificadas como “maiores” podem resultar em manifestações clínicas ou de imagem ao indivíduo, impactando na morbimortalidade, além de corriqueiramente estarem associadas a anomalias menores (Porto, 2014; França *et al.*, 2016).

Anomalias de caráter maior são majoritariamente responsáveis por implicações na saúde e têm direcionamento cirúrgico, ou pelo menos clínico, a exemplo têm-se a fenda labial ou palatina, alterações cardíacas e hidrocefalia (Oliveira, 2014). Além disso, esse grupo de anomalias reduz a capacidade física, ou mesmo a intelectual, e eleva a morbimortalidade dos indivíduos portadores (Jones, 2007).

Esse cenário de interposição médica muitas vezes não se aplica a anomalias de caráter menor, pois as únicas disforias que podem representar remete apenas a um âmbito estético e não compromete a saúde, como a micrognatia (mandíbula com tamanho reduzido), politelia (um ou mais mamilos extras no corpo) e clinodactilia (deformidade ou curvatura de um dedo da mão ou do pé) (Lelong *et al.*, 2012). Ainda, esse grupo pode servir de indicativo e consequentemente de base para investigação mais robusta de síndromes malformativas, com o somatório de três ou mais defeitos congênicos, por exemplo (Garne *et al.*, 2011).

2.2.2 Fisiopatogenia e embriogênese

As ACs podem ainda ser classificadas quanto à fisiopatogenia, dessa maneira dividindo-as em malformações, disrupção ou ruptura, displasia e deformidades (Sinasc, 2012). Malformações têm um processo de desenvolvimento intrinsecamente anormal e seguem a mesma premissa já citada para ACs, como defeitos em órgãos,

tecidos, ou mesmo um sítio anatômico maior, que ocorrem durante a organogênese, em sua maioria (Moore; Persaud, 2016).

Já as disrupções ou rupturas são defeitos morfológicos de uma porção ou órgão inteiro, resultantes do desarranjo por interferência de fatores extrínsecos, como exemplo têm-se a microcefalia e anormalidades da retina, anormalidades craniofaciais, lesões do nervo auditivo e alterações ósseas, cutâneas e oculares (Schaefer; Thompson, 2015; Sinasc, 2012). Esses defeitos geram desarranjo em sítios já formados após a organização dos tecidos, resultando assim em uma destruição secundária; a disrupção por si só não tem caráter de herança genética, mas alguns fatores maternos e paternos podem ocasionar uma predisposição (Sadler, 2016).

As displasias são anormalidades de organização celular na formação de um tecido, que podem gerar algumas alterações como displasias ectodérmicas anidróticas e hidróticas, cisto pilonidal, teratomas, displasias esqueléticas (Sinasc, 2012). Logo, os mais diversos defeitos congênitos associados à histogênese são displasias e podem estar localizados em diversos sítios que vão apresentar desorganização dos tecidos afetados (Schoenwolf *et al.*, 2022).

Deformidades surgem de um defeito morfológico resultante de um desenvolvimento intrinsecamente fora do comum gerado por ação mecânica ou traumatismo, o que acomete parcial ou totalmente um órgão ou parte do corpo. A exemplo têm-se o pé torto por miopatia, pé equino por oligoâmnio, luxação congênita do quadril, assimetria facial, desvios ulnares e radiais das mãos (Sinasc, 2012). O pé torto, por exemplo, é advindo da pressão imposta no útero por conta de uma quantidade reduzida de líquido amniótico, ou oligodrâmio (Moore; Persaud, 2016).

2.2.3 Classificação Internacional de Doenças

A Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID) é um instrumento implementado pela Organização Mundial de Saúde com distribuição e utilização a nível mundial, que visa agrupar em conjuntos e subconjuntos as doenças e outras condições relacionadas à saúde; a partir dessa ferramenta, pode-se então ter conhecimento epidemiológico, com a análise dos dados interpretados e comparados em diferentes regiões do mundo (Galvão, Ricarte, 2021).

A décima revisão da classificação (CID-10) compreende 22 capítulos, no qual o capítulo XVII trata sobre malformações congênicas, deformações e anormalidades cromossômicas, e introduz 619 entidades patológicas como ACs (Bremm *et al.*, 2020), e a classificação alfanumérica segue o formato: LNN.N, onde L é uma letra (capítulo), NN são números (grupo), e a depender da necessidade, o último N também é um número que indica ainda mais especificidade para a condição (Galvão, Ricarte, 2021). O guia de consulta rápida de anomalias e infecções congênicas selecionadas do Ministério da Saúde e codificadas de acordo com a CID-10 apresenta algumas das anomalias prioritárias para a vigilância epidemiológica no Brasil, são elas: defeitos do tubo neural, microcefalia, cardiopatias congênicas, fendas orais, defeitos de órgãos genitais, defeitos de membros, defeitos da parede abdominal e síndrome de Down (Brasil, 2022a).

A CID-10 não é a lista mais atualizada da classificação dessas entidades patológicas, pois a décima primeira revisão (CID-11) já está em vigor. A CID-11 apresenta 28 capítulos, a saber o capítulo 20 é intitulado “Anomalias do desenvolvimento”, e um novo padrão de códigos (Galvão, Ricarte, 2021). No entanto, o sistema de armazenamento de informações de saúde do Brasil, como o Sinasc, utiliza a versão presente na CID-10, logo, os estudos brasileiros apresentam dados que apresentam os códigos referentes à antiga revisão, como afirma Cardoso-dos-Santos e colaboradores (2021).

2.3 Etiologia das Anomalias Congênicas

A compreensão do desfecho clínico de ACs requer foco nas causas que levam à sua ocorrência em nascidos vivos. A confirmação da etiologia é essencial e pode levantar pontos que colaboram para o tratamento, ou mesmo para a prevenção (Adeboye *et al.*, 2016). No entanto, as origens do desenvolvimento congênito de anomalias intrauterinas ainda não são completamente elucidadas, uma vez que cerca de 60% das ocorrências não possuem causa conhecida (Moraes; Melo; Amaral, 2020).

As três causas principais descritas para a ocorrência das anomalias são: genéticas, ambientais e, a combinação destas, multifatoriais. Quanto à estatística associada a cada uma delas mundialmente, anomalias de origem genética somam aproximadamente 14%, incluindo causa monogênica e cromossômica, já a etiologia ambiental representa 7%, enquanto 20% estão destinados às causas multifatoriais

(Caluseriu; Reardon, 2012). Fatores diversos são descritos associados ao registro de anomalias, tanto maternos quanto fetais; pode-se citar a idade, condições sociodemográficas e obstétricas associadas à mãe, além de peso e idade gestacional, associados ao feto (Lucena *et al.*, 2018).

2.3.1 Causas genéticas

A herança de genes mutados, anomalias cromossômicas e formação de gametas defeituosos constituem as causas mais prováveis de AC de origem genética (Nascimento, 2023). Os mecanismos desencadeadores constituem uma linha de possibilidades resultantes em fenótipos portadores que apresentam defeitos, como mutações de um único gene que podem culminar em alterações no código genético, na regulação de expressão ou mesmo no produto da expressão de genes (Epstein; Erickson; Wynshaw-Boris, 2004). Aneuploidias ou perdas de fragmentos cromossômicos, como deleções, também são exemplos que podem levar ao aparecimento de ACs em níveis maiores como síndromes, pois nesses casos está presente o efeito gênico deletério ou aumentado, envolvendo mais de um gene, tendo assim, efeito fenotípico maior (Stefani *et al.*, 2018).

Dentre os distúrbios cromossômicos mais comuns em indivíduos com ACs, encontra-se a trissomia do cromossomo 21 denominada Síndrome de Down, na qual seus portadores apresentam baixa estatura, deficiência intelectual, dismorfia facial, hipotonia muscular generalizada e defeitos congênitos que incluem alterações ortodônticas, de audição e cardíacas (Coelho, 2016). O cariótipo indicativo para Síndrome de Down é utilizado como direcionador para o aconselhamento genético; as três etiologias cromossômicas que resultam nesta síndrome são a trissomia livre (resultado de não disjunção meiótica), translocação ou mosaicismo (Mata; Pignata, 2014).

Os desequilíbrios cromossômicos estão presentes em até 15% de crianças nascidas vivas ou natimortas com ACs (Korteweg *et al.*, 2008) e as trissomias dos cromossomos 13 (Síndrome de Patau), 18 (Síndrome de Edwards) e 21 (Síndrome de Down) representam grande parte destas (Le Caignec *et al.*, 2005). Variantes estruturais que levam à alteração na dosagem gênica (quantitativo de cópias de genes nas células) apresentam-se em cerca de 20% dos nascidos com ACs (Dorfman, 2014).

Distúrbios monogênicos possuem a característica de alteração de apenas um gene, no qual vai apresentar herança seguindo o padrão mendeliano (Porto, 2014). A surdez congênita de origem genética é um exemplo desse tipo de patologia, a qual é definida como um déficit sensorial que afeta até 3 a cada 1000 RNs vivos sem complicações (Monteiro; Subtil, 2016). O padrão de herança da surdez congênita não sindrômica (sem relação com outras síndromes) pode ser mais comumente autossômico recessivo, seguido de autossômico dominante, e na menor parte das vezes, ligado a cromossomo X e mitocondrial (Pereira *et al.*, 2021). Em algumas populações, como a caucasiana, a surdez não sindrômica de herança autossômica recessiva está mais associada a mutações nos genes *GJB2* e/ou *GJB6*, genes que codificam a conexina 26 e 30, respectivamente; outro gene associado é o *DFNB1* que, uma vez com mutações em seu locus, pode interagir com variações dos genes da conexina (Alford *et al.*, 2014).

Alguns fatores de risco são julgados como relevantes, como a idade materna associada à ocorrência de aneuploidias, devido aumento da possibilidade de erros durante a meiose e, consequente, produção de gametas defeituosos (Castillo-Cadena, 2017). Além disso, vale ressaltar que a existência entre os genitores também pode ser fator etiológico para a ocorrência de ACs de causa genética em RNs (Aquino *et al.*, 2011).

2.3.2 Fatores ambientais

Agentes etiológicos teratogênicos são outra denominação para aqueles de causas ambientais, os quais incluem fatores físicos, químicos e biológicos com capacidade de restringir o crescimento ou desenvolvimento fetal, levando a alterações físicas e funcionais, ou até mesmo à morte intrauterina (Mendes *et al.*, 2018).

Teratogenicidade possui efeito no desenvolvimento embrionário a depender do período da gestação em que o embrião/feto se encontra; do período de 18 dias após a concepção até o 60º dia (período da organogênese), os efeitos teratogênicos podem implicar em danos estruturais incorrigíveis devido à rápida e constante diferenciação dos tecidos que originarão os órgãos. Os problemas decorrentes da exposição teratogênica após esse período, na fase fetal, irão resultar menos em anomalias graves e afetarão principalmente o tamanho e função de um órgão ou o crescimento do feto (Thorpy; Zhao; Dauvilliers, 2013).

Os fatores químicos incluem o uso de drogas, como tabaco, nicotina, álcool, cannabis e cocaína, e fármacos como a talidomida, que convergem no acometimento de órgãos e tecidos devido aos seus receptores de membrana, mecanismos de ação e efeitos sob alguns sítios (Moore; Persaud, 2016). Medicamentos que têm potencial agravante para fetos são aqueles que seus metabólitos podem atravessar a placenta (Thorpy; Zhao; Dauvilliers, 2013). Fármacos usados para tratar narcolepsia, por exemplo, têm grande risco de abuso e, em gestantes, esse risco interfere no desenvolvimento fetal; dentre estes, alguns ganham destaque por estarem relacionados ao retardo do crescimento intrauterino, como modafinil, anfetaminas e metilfenidato (Humphreys *et al.*, 2007).

Outro grupo de substâncias teratogênicas que tem relevância no contexto das ACs é o uso de drogas como álcool, tabaco e nicotina. Doenças congênitas cardíacas têm sido associadas ao aumento dos níveis de álcool não metabolizado que geram toxicidade para as células da crista neural, que possuem papel importante no desenvolvimento das valvas e septos cardíacos; uma vez que essas células têm alta sensibilidade aos radicais livres advindos do etanol, na presença deste elas têm um desenvolvimento defeituoso, gerando danos diretos ou induzindo mecanismos de apoptose no órgão (Zegkos; Ntiloudi; Giannakoulas, 2020).

O tabagismo ou mesmo o uso de adesivos de nicotina também é apontado como fator de risco para ACs. Almeida e colaboradores (2016) apontam que o ato de fumar durante a gravidez aumenta o risco do desenvolvimento de malformações musculoesqueléticas, o mesmo vale para o uso de adesivos de nicotina durante a gestação. Além desses, outros fatores também são agravantes, como a exposição a pesticidas. Mulheres (tanto antes da gestação quanto durante) e homens expostos a esses agroquímicos têm associação com a ocorrência de lábio leporino em crianças (Silvestre *et al.*, 2022).

Os fatores biológicos representam agentes causadores de infecções que acabam levando a malformações, os quais possuem efeito inibidor de mitose, citotoxicidade, eventos disruptivos fetais e processos de reparo dando origem a calcificações (Gilbert-Barness, 2010). A ocorrência de microcefalia em neonatos já foi associada à infecção por vírus Zika durante a gravidez, caracterizando a síndrome congênita do zika, uma doença que afeta os aspectos neurais e motores de crianças, que apresentam clinicamente além da microcefalia, artrogripose,

alterações no sistema digestório e deficiências intelectuais, oftálmicas e auditivas (Melo *et al.*, 2023).

A sífilis congênita com transmissão vertical é transmitida ao feto no parto a partir do contato com as lesões genitais da mãe. Ela é uma doença sistêmica com múltiplas evidências clínicas, mas com possibilidade de caráter sintomático, e apresenta alguns desfechos para fetos/neonatos como óbito fetal ou perinatal, alterações neurológicas, malformações musculoesqueléticas, oftálmicas e auditivas (Da Silva *et al.*, 2020).

Quanto aos fatores físicos, entre os destaques encontram-se as ações mecânicas que elevam a pressão intrauterina gerando uma malformação, e a exposição a radiações ionizantes, comuns em clínicas de diagnóstico, as quais são caracterizadas por altas frequências de ondas eletromagnéticas que têm potencial energético para provocar lesões teciduais em embriões (Običan; Scialli, 2011).

2.3.3 Etiologia multifatorial

Embora a investigação da etiologia de ACs seja constante na clínica, algumas ocorrências costumam não apresentar causa conhecida. Logo, sugere-se complexidade na possível interação entre fatores hereditários e condições ambientais que podem moldar a expressão de determinadas anomalias ainda no desenvolvimento gestacional (Feldkamp *et al.*, 2017). Nesse cenário, a inserção de causas multifatoriais também contribui para a complexidade dessas ocorrências, uma vez que esse tipo de etiologia resulta da interação entre o ambiente materno e as características genéticas, epigenéticas, hormonais e ainda das particularidades metabólicas (Stefani *et al.*, 2018).

A exemplo disso, sugere-se que mecanismos fisiopatológicos no desenvolvimento de doenças congênitas cardíacas têm interação de fatores genéticos, epigenéticos e teratogênicos advindos dos metabólitos tóxicos do etanol no organismo (Nakhoul *et al.*, 2017). Variantes de genes que codificam enzimas que têm papel metabolizador do álcool, como o *CYP2E1* podem estar presentes tanto na gestante quanto no feto, e isso leva ao aumento de seu nível (Zegkos *et al.*, 2020), somando-se aos mecanismo epigenéticos de metilação, modificação de histonas e interação de RNAs (Nakhoul *et al.*, 2017). Além disso, outro fator que interage e tem participação crucial na ocorrência dessas anomalias é a suplementação do ácido fólico, pois ele tem ação protetora contra a ação que a exposição materna ao etanol

propicia na via de sinalização Wnt/b-catenina, responsável pela gênese cardíaca (Ntiloudi *et al.*, 2016).

A deficiência na suplementação de ácido fólico também está associada ao aumento do risco de problemas no fechamento do tubo neural, em embriões que têm uma carga genética que interage junto com a má nutrição (Sotres-Alvarez *et al.*, 2013). Nesse sentido, uma gestação com bons recursos de suplementação reduz os riscos de defeitos congênitos advindos de carência nutricional, como o consumo de folato nesse período pode reduzir em até 70% defeitos de membros e cardíacos (Czeizel, 2012; Wang *et al.*, 2013).

Dessa forma, a interação entre os componentes teratogênicos e os mecanismos genéticos são descritos como determinantes importantes na etiologia de ACs. Algumas características dos genitores como idade, escolaridade, doenças crônicas maternas, como diabetes, tabagismo, uso de drogas ilícitas ou consumo de bebida alcoólica durante a gestação destacam-se dentre estes fatores (Porto, 2014).

2.4 Declaração de Nascidos Vivos

A DNV é o documento que o Sinasc tem como base, pois é de uso obrigatório no país e tem o objetivo tanto de coletar dados sobre os RNs para fins estatísticos e epidemiológicos, quanto para o registro civil. Este documento possui coleta de dados padronizado, com identificação numérica única, *layout* padronizado conforme a Secretaria de Vigilância em Saúde do Ministério de Saúde, e três vias com diferentes cores (branca, amarela e rosa) (Brasil, 2022a).

Segundo o manual de instruções para o preenchimento da DNV (Brasil, 2022b), a divisão do documento é feita por 8 blocos apresentados a seguir, com ênfase nas mais importantes para este estudo:

- Bloco I: identificação do RN: sexo; peso ao nascer; índice de Apgar 1º minuto; índice de Apgar 5º minuto; detecção de anomalia congênita (sim/não/ignorado).
- Bloco II: Contém 7 variáveis sobre o local de ocorrência do parto.
- Bloco III: Identificação da(o) parturiente; escolaridade; ocupação habitual: profissões; idade; situação conjugal; raça/cor; e residência;
- Bloco IV: Responsável legal do RN.
- Bloco V: Dedicado a informações sobre gestação e parto, contém: gestações anteriores (quantitativo); partos vaginais e cesáreas (quantitativo); número de

filhos vivos; número de perdas fetais/abortos; semanas de gestação; número de consultas de pré-natal; tipo de gravidez; apresentação do parto; o trabalho de parto foi induzido? (indução); tipo de parto; cesárea ocorreu antes do trabalho de parto iniciar?.

- Bloco VI: Descrição de anomalia congênita.
- Bloco VII: Responsável pelo preenchimento da DNV.
- Bloco VIII: Contém dados referentes ao registro do nascimento (exclusivo do Cartório de Registro Civil)

Este documento se torna o principal responsável pela coleta de informações sobre RNs com ou sem ACs, devido ao seu arcabouço informativo, principalmente nos blocos I, III, V e VI. Dessa forma, o correto preenchimento é crucial para a boa alimentação de dados no Sinasc a partir das Secretarias de Saúde municipais.

Tendo em vista o que foi levantado, o reconhecimento da frequência de ACs como uma importante questão de saúde pública é ponto inicial para a elaboração de estratégias que investiguem-nas a partir dos dados existentes na DNV e também por outros meios.

3 OBJETIVOS

3.1 Objetivo Geral

Investigar e analisar a prevalência das anomalias congênitas em Parnaíba-PI, caracterizando-as e fazendo associação dos casos levantados com os possíveis fatores envolvidos com esses defeitos.

3.2 Objetivos Específicos

- Levantar dados referentes aos casos de nascimentos de crianças com e sem anomalias congênitas em maternidades do município de Parnaíba;
- Identificar e caracterizar as anomalias congênitas segundo os aspectos clínicos, epidemiológicos e sociodemográficos;
- Identificar e caracterizar os fatores de risco no contexto das anomalias congênitas;
- Buscar associação com outros estudos semelhantes e identificar riscos associados;
- Gerar informações que possam servir de base para planejamento de políticas públicas de assistência e prevenção.

4 METODOLOGIA

4.1 Natureza da pesquisa e aspectos éticos

Este trabalho se caracteriza como uma pesquisa descritiva e transversal devido à análise retrospectiva das informações e variáveis envolvidas, bem como o traçar da associação entre estas. A investigação de informações girou em torno da ocorrência de ACs em nascidos vivos no município de Parnaíba – PI durante os anos de 2018 a 2023. O projeto de pesquisa foi submetido e aprovado sob o parecer 6.483.843 do comitê de ética da Universidade Federal do Delta do Parnaíba (Anexo I).

4.2 Coleta de dados

O levantamento de nascimentos de crianças com ACs no período de janeiro de 2018 a dezembro de 2023 foi realizado utilizando dados secundários do Sinasc disponibilizado pela Secretaria de Saúde de Parnaíba - PI. Todos os dados foram extraídos do Sinasc, a partir da DNV (Anexo II), uma ficha padronizada que é preenchida após o nascimento e contém informações tanto a respeito do RN, quanto da genitora. Tais informações foram úteis para a determinação do número de nascimentos de crianças com anomalias, caracterização destas, prevalência na população estudada, definição do perfil das famílias que possuem crianças com os defeitos em estudo, construção dos possíveis fatores de risco e chances para a ocorrência. Vale ressaltar ainda que, mediante tal metodologia, asseguraram-se os direitos e a privacidade dos sujeitos da pesquisa, sob total orientação, autorização e ciência por parte da Secretaria de Saúde, uma vez que não houve identificação nas informações analisadas.

As seguintes informações na DNV foram utilizadas como variáveis: relação de nascidos vivos e casos de anomalias ao nascimento (presença, ausência ou ignorado), características dos nascidos vivos com presença e ausência de AC (Sexo, Idade gestacional, Peso ao nascer, Índice Apgar 1º minuto, Índice Apgar 5º minuto - teste utilizado para avaliar o ajuste imediato do RN em sua vida extrauterina), características sociodemográficas maternas informadas na declaração (Idade materna, escolaridade materna, estado civil, raça/cor) e características obstétricas (tipo de parto, gravidez, gestações anteriores, consultas pré-natais, abortos, gestação duplas ou múltipla).

Para a caracterização, as anomalias são informadas conforme o capítulo XVII: Malformações Congênitas, Deformidades e Anomalias Cromossômicas (Q00 – Q99), da Classificação Internacional de Doenças, décima revisão (CID-10). Dessa forma, foi possível agrupá-las em conjuntos e traçar quais delas foram mais frequentes na população em questão.

4.3 Análise estatística

Todos os dados foram catalogados e tabulados por meio do programa Microsoft Office Excel para posterior análise. Os dados foram analisados retrospectivamente a partir de caso-controle, onde foi calculada a *Odds ratio* para exposições e desfechos, a fim de buscar valor estatístico significativo em associação sobre a razão de chances de ocorrência de anomalias. O intervalo de confiança (IC) de 95% foi usado como estimativa de risco relativo e grau de associação. O nível de probabilidade (p) menor que 0,05 foi usado como critério de significância para todos os testes estatísticos. O software BioEstat 5.3 foi utilizado para o cálculo da *Odds ratio*, e as demais frequências foram obtidas no próprio programa de tabulação Microsoft Office Excel.

5 RESULTADOS

Foram obtidos dados de 14.237 DNVs de RN vivos no município de Parnaíba-PI, entre os anos de 2018 a 2023. Após análise, 30 foram excluídos por possuírem o campo “Malformação congênita” em branco, e 6 foram excluídos por apresentarem esse campo preenchido com “Ignorado”. A partir desses dados, foram analisadas 14.201 DNVs, das quais 14.109 (99,35%) apresentavam o campo de malformação preenchido com “Não” e 92 (0,65%) acusavam a presença de ACs em RNs. Dessa forma, a prevalência de ACs em Parnaíba-PI foi calculada e revelou 65 nascidos com anomalias a cada 10.000 NV.

Os dados foram organizados quanto às características referentes aos RNs, características sociodemográficas da mãe e características obstétricas. As informações foram organizadas no texto e em tabelas apresentando a frequência absoluta e relativa dos casos, associado às variáveis analisadas, seguida do resultado estatístico do teste caso-controle retrospectivo.

A **Tabela 1** evidencia os dados sobre os RN, quanto ao sexo, peso ao nascer, idade gestacional, entre outras. Quanto aos dados sobre os RN, o baixo peso ao nascer, o tempo de gestação e os índices Apgar de 1º e 5º minuto foram fatores associados ao nascimento de um RN com AC. O fator sexo não foi determinante para esta associação a AC e apresentou frequências 51,09% para o sexo masculino e 48,91% para o feminino. O mesmo padrão foi observado entre os nascidos sem AC, em que o grupo se divide em 51,66% masculino e 48,34% feminino (OR = 1,023; IC = 0,6790 – 1,5421; $p = 0,9957$). Quanto ao peso ao nascer, 68,48% do grupo com AC possuíam peso igual ou superior a 2500 g enquanto 31,52% apresentavam peso menor que este valor. Já no grupo sem AC, apenas 7,75% dos RNs tinham baixo peso, e 92,25% pesavam igual ou mais que 2500 g (OR = 5,4817; IC = 3,5158 – 8,5467; $p < 0,0001$). A idade gestacional dos RNs constatou que 69,57% dos RNs com AC tiveram uma gestação igual ou superior a 37 semanas, mesmo período observado em 88,45% dos nascidos sem AC. No entanto, 29,35% daqueles com AC nasceram prematuramente, em contraste a apenas 11,09% dos sem AC (OR = 3,2417; IC = 2,0488 – 5,1292; $p < 0,0001$). Ainda quanto à idade gestacional, 1,09% e 0,46% das informações dos grupos com e sem AC, respectivamente, não foram obtidas.

O escore do índice Apgar no 1º minuto foi mensurado nos RNs com AC, valores iguais ou maiores que 7 foram observados em 71,74% e menor que isso em

28,26%. O observado para os RNs sem ACs foi que apenas 4,13% obtiveram um escore menor que 7, e que 95,74% pontuaram igual ou maior que 7 (OR = 9,1275; IC = 5,7543 – 14,4780; $p < 0,0001$), e 0,13% não foi informado. No 5º minuto, o índice Apgar foi menor que 7 em 10,87% e maior ou igual a 7 em 89,13% no grupo com ACs, já entre os RNs sem ACs o índice foi menor que 7 em 0,89% e maior ou igual a 7 em 99,03% (OR = 12,1992; IC = 7,1888 – 28,0459; $p < 0,0001$), e os demais (0,12%) não foram informados.

Tabela 1: Caracterização dos nascidos vivos com presença e ausência de anomalias congênitas no município de Parnaíba – PI, 2018 a 2023.

Variáveis	Presença de anomalia		OR (IC 95%)	p valor
	SIM n (%)	NÃO n (%)		
Sexo				
M	47 (51,09%)	7.289 (51,66%)	1 (Referência)	-
F	45 (48,91%)	6820 (48,34%)	1,023 (0,6790 – 1,5421)	0,9957
Peso ao nascer				
<2500g	29 (31,52%)	1.093 (7,75%)	5,4817 (3,5158 – 8,5467)	<0,0001
≥2500g	63 (68,48%)	13.016 (92,25%)	1 (Referência)	-
Idade gestacional				
<37 semanas	27 (29,35%)	1.564 (11,09%)	3,2417 (2,0488 – 5,1292)	<0,0001
≥37 semanas	64 (69,57%)	12.480 (88,45%)	1 (Referência)	-
Em branco	1 (1,09%)	65 (0,46%)	-	-
Índice Apgar 1'				
<7	26 (28,26%)	583 (4,13%)	9,1275 (5,7543 – 14,4780)	<0,0001
≥7	66 (71,74%)	13.508 (95,74%)	1 (Referência)	-
Vazio	-	18 (0,13%)	-	-
Índice Apgar 5'				
<7	10 (10,87%)	120 (0,89%)	12,1992 (7,1888 – 28,0459)	<0,0001
≥7	82 (89,13%)	13.972 (99,03%)	1 (Referência)	-
Vazio	-	17 (0,12%)	-	-
Total	92 (100,00%)	14.109 (100,00%)	-	-

Fonte: Elaborado pelo autor a partir de dados obtidos da Secretaria Municipal de Saúde de Parnaíba - PI, 2024.

As características sociodemográficas maternas analisadas, como escolaridade, estado civil e cor/raça, estão dispostas na **Tabela 2**. Quanto a essas características, a escolaridade materna até o ensino fundamental I foi associada ao nascimento de um RN com AC. A idade materna entre 20 a 34 anos foi a mais

prevalente com 70,65%, seguida de mães com 35 anos ou mais (17,39%) e mães com 19 anos ou menos (11,96%). Em comparação, mães com RNs sem AC que possuíam de 20 a 34 anos somavam 70,81%, mães com idade menor ou igual a 19 anos foram 15,71% (OR = 0,7629; IC = 0,4020 – 1,4478; p = 0,4958), e mães com idade maior ou igual a 35 anos foram 13,49% (OR = 1,2922; IC = 0,7461 – 2,2379; p = 0,4440). Quanto ao estado civil das mães de RNs com AC, 20,65% estavam casadas, 54,35% em união estável, 21,74% solteiras e 3,26% não foram informadas. Entre as mães do grupo sem ACs, 22,44% eram casadas, 58,03% em união estável (OR = 1,0177; IC = 0,5991 – 1,7286; p = 0,9443), 18,05% solteiras (OR = 1,3090; IC = 0,6971 – 2,4579; p = 0,4975), 0,31% separadas judicialmente/divorciadas, 0,16% viúvas e 3,26% não foram informadas.

Em relação à escolaridade, 39,13% das mães de RNs com AC cursaram o ensino médio completo, 10,87% concluíram apenas o ensino fundamental I, 28,26% estudaram o ensino fundamental II completo, 4,35% iniciaram o ensino superior mas não finalizaram, e 17,39% finalizaram o ensino superior. Enquanto que no grupo sem anomalia, o percentual de mães que finalizou o ensino médio foi 46,29%, 4,44% cursaram apenas o fundamental I (OR = 2,8934; IC = 1,4291 – 5,8581; p = 0,0047), 27,66% finalizaram o ensino fundamental (OR = 1,2085; IC = 0,7286 – 2,0045; p = 0,5464), 5,08% não finalizaram o ensino superior (OR = 1,0121; IC = 0,3592 – 2,8517; p = 0,8082), 15,89% possuíam ensino superior completo (OR = 1,2947; IC = 0,7171 – 2,3376; p = 0,4841), e 0,39% não estudaram.

Quanto à distribuição de cor/raça do grupo, a maior parte da população era parda em ambos os grupos com e sem anomalia, 81,52% e 82,83%, respectivamente, seguido de brancas, 10,87% e 10,96% (OR = 1,0072; IC = 0,5196 – 1,9525; p = 0,8823). As demais frequências do grupo com ACs foram 1,09% para preta e para indígena, e 5,43% estava vazio ou foi ignorado no preenchimento; enquanto que no grupo sem AC, pretas representam 2,06% (OR = 0,5354; IC = 0,0742 – 3,8643; p = 0,7984), indígenas representam 0,03% (OR = 38,9533; IC = 4,3029 – 352,6379; p = 0,0090), 0,23% eram amarelas, e 3,88% não possuíam informações preenchidas sobre.

Tabela 2: Caracterização segundo as características sociodemográficas maternas dos nascidos vivos com presença e ausência de anomalias congênitas no município de Parnaíba – PI, 2018 a 2023.

Presença de anomalia

Variáveis	SIM n (%)	NÃO n (%)	OR (IC 95%)	p valor
Idade				
≤ 19 anos	11 (11,96 %)	2.216 (15,71%)	0,7629 (0,4020 – 1,4478)	0,4958
20-34 anos	65 (70,65%)	9.990 (70,81%)	1 (Referência)	-
≥ 35 anos	16 (17,39%)	1.903 (13,49%)	1,2922 (0,7461 – 2,2379)	0,4440
Estado civil				
Solteira	20 (21,74%)	2.546 (18,05%)	1,3090 (0,6971 – 2,4579)	0,4975
Casada	19 (20,65%)	3.166 (22,44%)	1 (Referência)	-
Viúva	-	22 (0,16%)	-	-
Separada	-	44 (0,31%)	-	-
judicialmente/ Divorciada	-	-	-	-
União estável	50 (54,35%)	8.187 (58,03%)	1.0177 (0,5991 – 1,7286)	0,9443
Ignorado/vazio	3 (3,26%)	144 (1,02%)	-	-
Escolaridade				
Sem escolaridade	-	55 (0,39%)	-	-
Fundamental I	10 (10,87%)	627 (4,44%)	2,8934 (1,4291 – 5,8581)	0,0047
Fundamental II	26 (28,26%)	3.903 (27,66%)	1,2085 (0,7286 – 2,0045)	0,5464
Médio	36 (39,13%)	6.531 (46,29%)	1 (Referência)	-
Superior incompleto	4 (4,35%)	717 (5,08%)	1,0121 (0,3592 – 2,8517)	0,8082
Superior completo	16 (17,39%)	2.242 (15,89%)	1,2947 (0,7171 – 2,3376)	0,4841
Ignorado/vazio	-	34 (0,24%)	-	-
Cor/raça				
Branca	10 (10,87%)	1.547 (10,96%)	1,0072 (0,5196 – 1,9525)	0,8823
Preta	1 (1,09%)	291 (2,06%)	0,5354 (0,0742 – 3,8643)	0,7984
Amarela	-	33 (0,23%)	-	-
Parda	75 (81,52%)	11.686 (82,83%)	1 (Referência)	-
Indígena	1 (1,09%)	4 (0,03%)	38,9533 (4,3029 – 352,6379)	0,0090
Ignorado/Vazio	5 (5,43%)	451 (3,88%)	-	-
Total	92 (100,00%)	14.109 (100,00%)		

Fonte: Elaborado pelo autor a partir de dados obtidos da Secretaria Municipal de Saúde de Parnaíba - PI, 2024.

A **Tabela 3** apresenta os dados detalhados referentes às características obstétricas maternas, como tipo de parto, gravidez, entre outras. Nenhuma das características obstétricas foi associada com o nascimento de RN com AC. O parto vaginal foi observado em 43,48% das mães com RNs com AC, enquanto que o cesáreo foi 56,52%. Já no grupo sem ACs, o parto vaginal foi 52,58%, enquanto o

parto cesáreo foi 47,42% (OR = 1,4417; IC = 0,9534 – 2,1800; p = 0,1013). A gravidez do tipo única foi a mais prevalente nos grupos com e sem ACs, 98,91% e 98,23%, respectivamente, logo, a distribuição de gestações múltiplas entre as mães teve uma frequência menor, com 1,09% para gestações duplas no grupo com ACs, 1,75% (OR = 0,6166; IC = 0,0856 – 4,4424; p = 0,9319) e 0,02% para gestações duplas e triplas, respectivamente, no grupo sem ACs.

Em relação às gestações anteriores, 39,13% das mães do grupo com anomalia vivenciavam a primeira gestação, 26,09% já haviam gestado uma vez, 15,22% possuíam histórico de duas gestações e 19,57% ultrapassavam as duas gestações anteriores. Em contraste, o grupo sem anomalia afirmava ter uma gravidez primípara em 37,08% dos casos, seguido de 29,33% com pelo menos uma gestação anterior (OR = 0,8428; IC = 0,5020 – 1,4149; p = 0,6048), 17,32% com pelo menos duas gestações anteriores (OR = 0,8324; IC = 0,4481 – 1,5461; p = 0,6677) e 16,16% com 3 ou mais gestações (OR = 1,1471; IC = 0,6501 – 2,0243; p = 0,7447). As consultas pré-natais também foram contabilizadas, e entre as mães com RNs com AC, 48,91% tiveram 7 ou mais consultas, 32,61% foram de 4 a 6 consultas, 15,22% frequentaram o pré-natal apenas 1 a 3 vezes, e 3,26% não realizaram consulta. Já entre as mães do grupo sem anomalia, 56,20% realizaram pelo menos 7 consultas pré-natal, 31,34% frequentaram de 4 a 6 consultas (OR = 1,1954; IC = 0,7520 – 1,9001; p = 0,5254), 10,90% fizeram de 1 a 3 consultas (OR = 1,6039; IC = 0,8782 – 2,9292; p = 0,1692), e 1,45% não fizeram nenhuma consulta (OR = 2,5912; IC = 0,7986 – 8,4070; p = 0,2360).

Tabela 3: Caracterização segundo características obstétricas maternas dos nascidos vivos com presença e ausência de anomalias congênitas no município de Parnaíba – PI, 2018 a 2023.

Variáveis	Presença de anomalia		OR (IC 95%)	p valor
	SIM n (%)	NÃO n (%)		
Tipo de parto				
Vaginal	40 (43,48%)	7.419 (52,58%)	1 (Referência)	-
Cesáreo	52 (56,52%)	6.690 (47,42%)	1,4417 (0,9534 – 2,1800)	0,1013
Tipo de gravidez				
Única	91 (98,91%)	13.859 (98,23%)	1 (Referência)	-
Dupla	1 (1,09%)	247 (1,75%)	0,6166 (0,0856 – 4,4424)	0,9319
Tripla e mais	-	3 (0,02%)	-	-
Gestações anteriores				

0	36 (39,13%)	5.231 (37,08%)	1 (Referência)	-
1	24 (26,09%)	4.138 (29,33%)	0,8428 (0,5020 – 1,4149)	0,6048
2	14 (15,22%)	2.444 (17,32%)	0,8324 (0,4481 – 1,5461)	0,6677
≥ 3	18 (19,57%)	2.280 (16,16%)	1,1471 (0,6501 – 2,0243)	0,7447
Ignorado	-	16 (0,11%)	-	-
Consultas pré-natais				
Nenhuma	3 (3,26%)	204 (1,45%)	2,5912 (0,7986 – 8,4070)	0,2360
De 1 a 3	14 (15,22%)	1.538 (10,90%)	1,6039 (0,8782 – 2,9292)	0,1692
De 4 a 6	30 (32,61%)	4.422 (31,34%)	1,1954 (0,7520 – 1,9001)	0,5254
7 ou mais	45 (48,91%)	7.929 (56,20%)	1 (Referência)	-
Ignorado	-	16 (0,11%)	-	-
Total	92 (100,00%)	14.109 (100,00%)		

Fonte: Elaborado pelo autor a partir de dados obtidos da Secretaria Municipal de Saúde de Parnaíba - PI, 2024.

Os dados referentes a perdas gestacionais e abortos não foram obtidos em nenhum dos casos analisados, tanto para mães gestores de RNs com AC quanto para sem. Além destes dados faltosos, outros campos importantes datados se encontravam vazios ou incompletos, por vezes preenchidos com o campo “Ignorado”, mas sem informações necessárias para as análises realizadas por esta pesquisa.

Dentre os 92 casos de anomalia encontrados, 14 casos foram datados de maneira associada, com mais de uma anomalia no mesmo RN, e 78 de maneira isolada, com apenas uma AC. A **Tabela 4** e **Figura 1** apresentam os diferentes tipos de AC encontradas nos nascidos vivos, de acordo com CID-10, na qual detalha as 113 anomalias datadas no total, separadas individualmente e por grupo. O grupo mais prevalente foi referente a anomalias no sistema osteomuscular (Q65-Q79) com 56 casos representando 49,56% do total, seguido de anomalias na fenda labial e palatina (Q35-Q37) com 11 casos (9,73%), sistema nervoso (Q00-Q07) com 10 casos (8,85%), o mesmo para anomalias nos olhos, ouvido, face e pescoço (Q10-Q18) com 10 casos (8,85%). Anomalias cromossômicas (Q90-Q99) somaram 9 casos representando 7,96%, anomalias nos órgãos genitais, sistema respiratório, circulatório e outras malformações têm 3 casos cada, com uma frequência individual

de 2,65%, 2 casos de anomalias do sistema urinário (1,77%) e, por fim, apenas 1 caso de anomalias do sistema digestivo (0,88%).

Individualmente, sejam associadas a outras anomalias ou de maneira isolada, as AC mais frequentes foram polidactilia não especificada com 8 casos (Q699), 5 casos de fenda palatina não especificada, unilateral (Q359), 5 casos de pé torto equinovaro (Q660), 5 casos de pé torto calcaneovalgo (Q664), 5 casos de gastrosquise (Q793), 5 casos de síndrome de Down não especificada (Q909), 4 casos de pé torto calcaneovaro (Q661) e 4 casos de deformidade congênita da mão (Q.681).

Tabela 4: Distribuição individual e por grupos das anomalias congênicas segundo a CID-10 nos nascidos vivos de Parnaíba – PI, nos anos de 2018 a 2023.

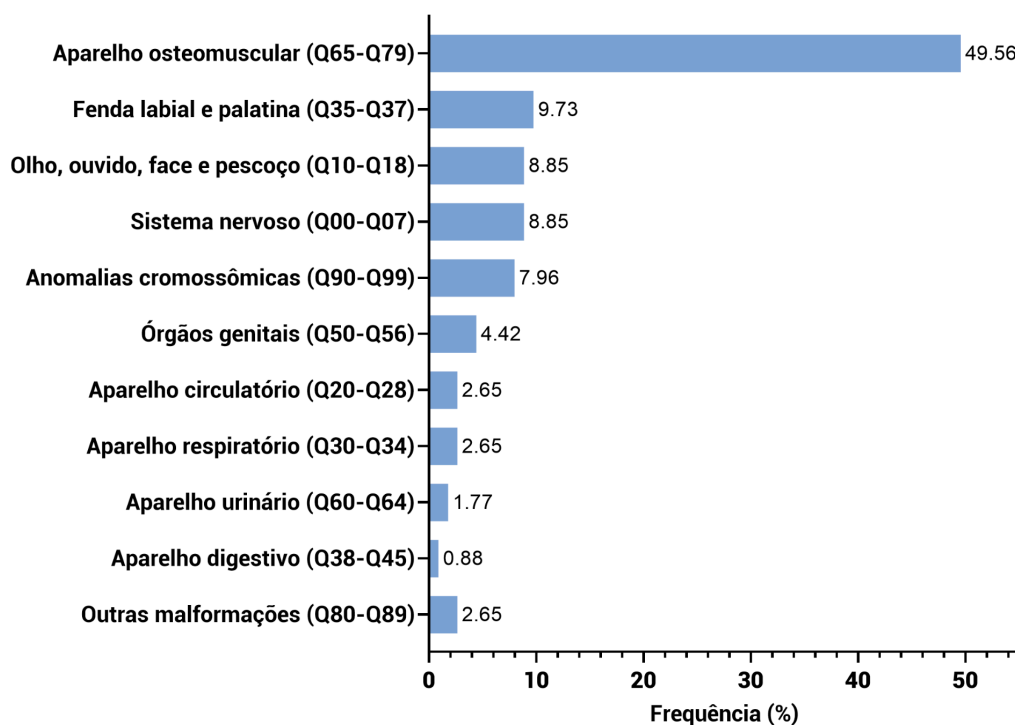
Classificação	CID 10	N	%
Sistema nervoso	Q00-Q07		
Anencefalia	Q00.0	1	0,88%
Encefalocele não especificada	Q01.9	1	0,88%
Microcefalia	Q02	1	0,88%
Hidrocefalia congênita não especificada	Q03.9	2	1,77%
Outras deformidades por redução do encéfalo	Q04.3	1	0,88%
Espinha bífida sacra com hidrocefalia	Q05.3	1	0,88%
Espinha bífida não especificada	Q05.9	1	0,88%
Hidromielia	Q06.4	2	1,77%
Total		10	8,85%
Olho, do ouvido, da face e do pescoço	Q10-Q18		
Outras malformações congênicas das pálpebras	Q10.3	1	0,88%
Malformação congênita não especificada do olho	Q15.9	1	0,88%
Ausência congênita não especificada do olho	Q16.0	1	0,88%
Anomalia de posição da orelha	Q17.4	3	2,65%
Outras malformações congênicas especificadas da orelha	Q17.8	2	1,77%
Malformação congênita não especificada da face e do pescoço	Q18.9	2	1,77%
Total		10	8,85%
Aparelho circulatório	Q20-Q28		
Malformação congênita não especificada das câmaras e das comunicações cardíacas	Q20.9	1	0,88%
Outras malformações congênicas especificadas do coração	Q24.8	1	0,88%
Malformação arteriovenosa de vasos pré-cerebrais	Q28.0	1	0,88%
Total		3	2,65%
Aparelho respiratório	Q30-Q34		
Atresia das coanas	Q30.0	1	0,88%
Fissura, entalhe ou fenda nasal	Q30.2	1	0,88%
Estenose subglótica congênita	Q31.1	1	0,88%
Total		3	2,65%

Fenda labial e palatina	Q35-Q37		
Fenda unilateral do palato duro	Q35.1	1	0,88%
Fenda palatina não especificada, unilateral	Q35.9	5	4,42%
Fenda labial bilateral	Q36.0	1	0,88%
Fenda labial unilateral	Q36.9	2	1,77%
Fenda do palato duro com fenda labial bilateral	Q37.0	1	0,88%
Fenda do palato duro com fenda labial unilateral	Q37.1	1	0,88%
Total		11	9,73%
Aparelho digestivo	Q38-Q45		
Macroglossia	Q38.2	1	0,88%
Total		1	0,88%
Órgãos genitais	Q50-Q56		
Outras malformações congênitas especificadas dos órgãos genitais femininos	Q52.8	1	0,88%
Testículo não descido, bilateral	Q53.2	2	1,77%
Hipospádia não especificada	Q54.9	2	1,77%
Total		5	4,42%
Aparelho urinário	Q60-Q64		
Hidronefrose congênita	Q62.0	1	0,88%
Epispádias	Q64.0	1	0,88%
Total		2	1,77%
Aparelho osteomuscular	Q65-Q79		
Pé torto equinovaro	Q66.0	5	4,42%
Pé torto calcaneovaro	Q66.1	4	3,54%
Pé torto calcaneovalgo	Q66.4	5	4,42%
Pé chato congênito	Q66.5	2	1,77%
Outras deformidades congênitas do pé	Q66.8	3	2,65%
Deformidade congênita não especificada do pé	Q66.9	1	0,88%
Outras deformidades congênitas do crânio, da face e da mandíbula	Q67.4	3	2,65%
Deformidade congênita da mão	Q68.1	4	
Deformidade congênita do joelho	Q68.2	2	1,77%
Encurvamento congênito de ossos longos não especificados do membro inferior	Q68.5	1	0,88%
Dedo(s) da mão supranumerário(s)	Q69.0	2	1,77%
Polidactilia não especificada	Q69.9	8	7,08%
Coalescência dos dedos (dedos da mão fundidos)	Q70.0	1	0,88%
Sindactilia não especificada	Q70.9	1	0,88%
Ausência congênita do antebraço e da mão	Q71.2	1	0,88%
Ausência congênita da mão e de dedo(s)	Q71.3	1	0,88%
Malformação congênita do joelho	Q74.1	1	0,88%
Malformações congênitas não especificadas de membro(s)	Q74.9	1	0,88%
Macrocefalia	Q75.3	1	0,88%
Malformação congênita não especificada dos ossos do crânio e da face	Q75.9	2	1,77%
Hérnia diafragmática congênita	Q79.0	1	0,88%
Enxofalia	Q79.2	1	0,88%
Gastrosquise	Q79.3	5	4,42%
Total		56	49,56%

Outras malformações congênitas	Q80-Q89		
Ictiose vulgar	Q80.0	1	0,88%
Outras malformações congênitas da mama	Q83.8	1	0,88%
Malformações congênitas múltiplas, não classificadas em outra parte	Q89.7	1	0,88%
Total		3	2,65%
Anomalias cromossômicas	Q90-Q99		
Síndrome de Down não especificada	Q90.9	5	4,42%
Síndrome de Patau não especificada	Q91.7	2	1,77%
Outras trissomias especificadas e trissomias parciais dos autossomos	Q92.8	1	0,88%
Anomalia cromossômica não especificada	Q99.9	1	0,88%
Total		9	7.96%
Total		113	

Fonte: Elaborado pelo autor a partir de dados obtidos da Secretaria Municipal de Saúde de Parnaíba - PI, 2024.

Figura 1: Distribuição das anomalias congênitas de acordo com os sistemas, conforme a CID-10, no município de Parnaíba – PI, anos de 2018 a 2023.



Fonte: Elaborado pelo autor a partir de dados obtidos da Secretaria Municipal de Saúde de Parnaíba - PI, 2024.

6 DISCUSSÃO

Este estudo avaliou a frequência, os tipos e os fatores associados à ocorrência de AC em nascidos vivos no município de Parnaíba. Foi observada a prevalência de 65/10000 NV entre os anos de 2018 e 2023 no município de Parnaíba, taxa inferior à estimativa da prevalência nacional nos anos de 2013-2023, que registrou 83/10.000 NV, segundo o relatório do Ministério da Saúde (Brasil, 2023). O estado da Bahia (2001-2016), por exemplo, apresenta uma prevalência de apenas 33,4/10.000 NV, enquanto São Paulo lidera o ranking dos estados brasileiros com maior número de NV com algum tipo de AC, com o total de 119,3/10000 NV (Reis, 2021).

Em estudo conduzido em Maceió-AL, no intervalo de 2012 a 2021, estimou a prevalência de 85/10.000 NVs, valor superior a este estudo (De Araújo *et al.*, 2024). Em Sergipe, no estudo de Santos (2023), a prevalência para todo o estado entre 2011 e 2021, se aproximou de 112/10.000 NVs. Logo, implica-se dizer que, não existem muitos fatores populacionais em Parnaíba que levaram ao aumento do que já era esperado para o Brasil no período estudado, dada as diferenças entre as prevalências citadas. A diferença no número de ocorrências variável em diversos municípios e estados diferentes pode estar relacionado a problemas no registro dos casos.

O sexo masculino teve uma pequena diferença quanto à frequência de anomalias quando comparado com o sexo feminino, 51,09% e 48,91% respectivamente. Luz, Karam e Dumith (2019) também estudaram essa frequência entre sexos no Rio Grande do Sul, exibindo resultados semelhantes aos encontrados em Parnaíba, com população masculina (51,20%) superior à feminina (48,80%). Valores semelhantes foram encontrados na 14ª Regional de Saúde do Paraná entre 2009 a 2018, com frequências relativas de 50,70% para sexo masculino e 48,75% para feminino (Aguirre *et al.*, 2023).

Este estudo demonstrou associação para a maior chance de nascimento com anomalia em gestações prematuras menores que 37 semanas, no baixo peso do RN e em um escore menor que 7 do Índice Apgar no 1º e 5º minuto. No entanto, existem outras variáveis que podem implicar em maior chance para o desenvolvimento de ACs. Em concordância com este, o trabalho realizado por Vanassi *et al.* (2021) em Santa Catarina, no período de 8 anos, também constatou a alta prevalência de anomalias em nascimentos para o escore abaixo de 7 do índice Apgar nestes RNs.

O escore insatisfatório do Índice Apgar em ambos os tempos (1º e 5º minuto) como fator associado também foi observado por Carvalho *et al.* (2022), onde RNs com ACs possuíam certo grau de asfixia principalmente no 1º minuto. A combinação da avaliação deste parâmetro neonato e dos demais fatores associados à gestação pode indicar uma suspeita que direciona a um diagnóstico. O índice Apgar também pode ser associado à taxa de mortalidade, como foi observado no Canadá por Brasil *et al.* (2023), onde a prevalência da mortalidade após 24 horas do nascimento para RNs com escore menor que 7 foi de 8,4/10.000, enquanto para indivíduos com escore maior ou igual a 7 foi de 0,12/10.000.

Franco *et al.* (2023) atestaram a relação entre a ocorrência de anomalias em bebês que tiveram uma gestação pré-termo, menor que 37 semanas. Diversos fatores maternos e do RN estão associados à prematuridade em conjunto com ACs, e por consequência, esta combinação pode levar a um aumento da gravidade de patologias encontradas, culminando em óbitos nesse grupo, uma vez que a prematuridade é uma das principais causas de mortes neonatais (França *et al.*, 2017).

Na população estudada, o peso ao nascer menor que 2500g foi diretamente associado à chance do feto nascer com alguma AC. Carvalho *et al.* (2022) também apresentam significância estatística relacionada ao baixo peso de RNs com ACs em seu estudo, corroborando com os resultados encontrados. O risco de nascimento com baixo peso pode estar relacionado com defeitos voltados para o sistema osteomuscular e digestivo (De Andrade *et al.*, 2017). O uso do cigarro durante a gravidez é intrinsecamente associado ao baixo peso no RN, pois diminui a funcionalidade mitocondrial das células, seguido da diminuição de energia celular e consequente déficit no transporte correto de nutrientes para o feto, logo, reflete em um desenvolvimento embrionário prejudicado e baixo peso ao nascer (Tacon; Do Amaral; Tacon, 2018; Pereira, Vargas, 2015).

Os casos confirmados associados à idade prevalente de mulheres de 20 a 34 anos relacionados às demais faixas etárias, mais jovens e mais velhas que isso, não foram suficientes para evidenciar relação de exposição. No entanto, a idade materna tem variância na ocorrência de ACs, ao passo que estudos como o de Cosme, Lima e Barbosa (2017) afirmam a estrita relação entre idade materna avançada e distúrbios cromossômicos, enquanto o estudo de Goetzinger *et al.* (2017)

apresentam uma redução estatística da incidência das principais ACs à medida que a idade materna avança até os 35 anos.

Paulino *et al.* (2024) traz dados referentes à mortalidade por ACs em seu estudo, onde afirma que a maior frequência de óbitos neonatais na sua amostra são mães com idade inferior a 20 anos. Ainda, traz que 30% destes óbitos neonatais são associados a anomalias do sistema circulatório, ou apenas do coração. Entretanto, cardiopatias congênitas e outras anomalias estão comumente relacionadas à idade materna superior a 40 anos, como atresia esofágica (esôfago sem conexão com o estômago), hipospádia (uretra mal desenvolvida) e craniossinostose (fusão precoce dos ossos do crânio) (Harris *et al.*, 2017).

O perfil de mães com RNs com ACs deste estudo incluiu partos majoritariamente cesáreos, somados a consultas pré-natal com número inferior a 7 e um número significativo de mulheres sem concluir o ensino médio (39,13%). Em Palmas, no período de 2001 a 2021, a prevalência de anomalias estava associada a mães jovens, pardas e com baixa instrução escolar (Gomes *et al.*, 2024). Paralelamente, o estado do Espírito Santo apresentou mães de nascidos com ACs com um perfil jovem mais frequente (20 a 29 anos), pardo e com uma escolaridade de 8 a 11 anos, equivalente ao tempo de curso do ensino médio (Mischiatti, *et al.* 2023).

A escolaridade limitada até a primeira parte do ensino fundamental também foi outro fator que exibiu relevância estatística quando posto como exposição frente à escolaridade mais frequente entre as mães, o ensino médio. Trevilato *et al.* (2022) em um estudo que abrangeu dados de 3 anos no Rio Grande do Sul constatou que mães que afirmam ter tido menos de 4 anos de estudo (equivalente ao ensino fundamental I) aumentaram em 50% a chance de AC em RNs, o qual concorda com a razão de chances encontrada neste estudo.

Foi possível observar neste estudo que mães indígenas possuem aproximadamente 39 vezes mais chance de gestar um filho com AC em comparação às mães pardas ($p=0,009$). Esses dados não são significativos por completo, uma vez que a amostra populacional indígena é muito pequena em contraste às demais. No entanto, a vulnerabilidade e desassistência de alguns grupos sociais também podem refletir na camuflagem da frequência de ACs, pois quando se cruza as informações de dados sociodemográficos e número de consultas pré-natais,

observa-se uma deficiência dentro da população de mães indígenas (Trevilato, 2022).

Reis (2011) afirma em seu estudo uma maior prevalência de mães indígenas no grupo com ACs. Logo, destaca-se a importância de observar com cautela a prevalência destes defeitos em todos os grupos, pois é crucial para o desenvolvimento de assistência e diagnóstico necessários. Os determinantes sociais de saúde acabam por direcionar a observação de problemas sociais prevalentes em certos grupos sociais, como a maior incidência de ACs em países subdesenvolvidos (Lima, *et al.*, 2018).

Nenhum dado significativo estatisticamente foi encontrado a respeito da frequência de consultas pré-natais. Contudo, o acompanhamento com uma equipe multiprofissional durante a gravidez ajuda a identificar riscos, compreender situações clínicas, evitar danos para a mãe e feto, além de criar um ambiente seguro para ações diante de intercorrências (Cardoso *et al.*, 2016).

A maior frequência de ACs encontrada dentre os grupos que seguem a CID-10 foi observada no aparelho osteomuscular (49,56%). Esses dados se assemelham ao que foi encontrado por Da Silva *et al.* (2018) e Andrade *et al.* (2018), nos quais seus grupos de estudo, a maior prevalência também esteve relacionada a este aparelho, com 30% e 48,04%, respectivamente.

Neste grupo foram registradas 56 anomalias individuais, dentre as quais 20 eram voltadas para a morfologia do pé. Defeitos atribuídos aos pés, como o pé torto congênito, estão associados a maior frequência entre indivíduos do sexo masculino; ainda há a possibilidade de influência genética quando há histórico familiar, de até 5% de chance para a presença na 2ª ou 3ª geração do RN, e 15% quando os pais são portadores (Dos Santos *et al.*, 2024). Outro exemplo é o pé torto equinovaro, que possui risco aumentado associado ao tabagismo, tanto durante a gravidez, por causar perturbações no desenvolvimento embrionário, quanto antes da gravidez, com agravo quando houver histórico da anomalia na família somado ao risco de herança (Dodwell, Risoe, Wright, 2015).

Alguns candidatos à etiologia genética de anomalias no pé são descritos em estudos de associação, como os genes homeobox A e D (*HOXA* e *HOXD*), genes de apoptose e contração muscular, em que suas variantes e interações alélicas influenciam na organogênese embrionária. O paralelo entre a genética e o tabagismo está presente neste âmbito, uma vez que existe uma interação entre

genes de metabolismo da nicotina e genes envolvidos na embriogênese (Hubert; Wellik, 2023; Basit; Khoshhal, 2018).

Diversos fatores podem se relacionar diretamente com o destaque de anomalias voltadas para o aparelho osteomuscular. Essa alta frequência pode estar associada ao diagnóstico mais simples, pois essas anomalias podem ser mais visíveis no exame diagnóstico, tanto antes quanto depois do nascimento, enquanto outras anomalias como cromossômicas e cardiopatias tendem a necessitar de maiores aparatos de diagnóstico e acabam sendo diagnosticadas tardiamente, levando inclusive à subnotificação (Reis *et al.*, 2011).

A maior frequência dentre as anomalias individuais foi a polidactilia não especificada, com 8 casos (7,08%), concordando com Franco *et al* (2023) e De Araujo *et al.* (2024), os quais também afirmam o destaque quantitativo desta para com outras ACs. O segundo grupo de anomalias mais frequente foi fenda labial e palatina, com 11 casos (9,73%). Este dado discorda de outros estudos que também ranquearam a frequência quanto aos grupos de ACs. Da Silva *et al* (2018) apresenta este grupo como o 5º mais frequente (6/90), vindo depois de anomalias osteomusculares (27/90), sistema nervoso (23/90), e aparelho digestivo (12/90). Já Gomes *et al* (2024) rebaixa as fendas labiais/palatinas para a 7ª mais frequente, com apenas 7,6%.

O campo abortos/perdas fetais não foi preenchido em todas as DNV analisadas, situação grave uma vez que ao adquirir este tipo de informação, pode-se gerar hipóteses etiológicas de diversas causas que culminem em abortos espontâneos recorrentes, por exemplo. O risco de abortamento em gestantes pode estar associado a múltiplos fatores ambientais, como tabagismo, obesidade, infecções por microrganismos e suplementação vitamínica; além de ACs e variáveis associadas ao feto, como distúrbios cromossômicos, cardiopatias e prematuridade (Oliveira *et al.*, 2020).

Das 14.237 DNVs analisadas, 36 não possuíam informações a respeito da presença ou ausência de ACs, o que gera problemas de subnotificação, contribuindo de forma negativa para a alimentação do Sinasc. Além disso, outras informações obstétricas, do RN ou sociodemográficas por vezes também possuíam campos não preenchidos. No estudo de De Andrade *et al.* (2017) realizado no período de 12 anos no município de Rio Branco-AC, foram constatadas algumas informações acerca dos RNs com ACs, mas que informações como presença de filhos mortos e

vivos em gestações anteriores não foram preenchidas em 32,4% e 20% das declarações de cada tipo, respectivamente, o que concorda com a dificuldade encontrada neste de avaliar tais parâmetros sem as informações adequadas.

A DNV é um documento importante para a coleta de informações a respeito do quadro gestacional dos nascidos vivos no país, além de outros dados necessários para o registro civil e acompanhamento domiciliar. Devido a essa importância, faz-se necessário maior responsabilidade quanto ao preenchimento deste documento, pois com incompletudes em seções e/ou campos dele, não haverá informações sobre o histórico materno/intrauterino, o que dificulta uma possível investigação etiológica de doenças nos RNs a partir dessas informações.

A incompletude da DNV também foi observada no estudo de Santos *et al.* (2021), o qual afirma a maior taxa de não preenchimento na seção “gestação e parto”. A ausência desses dados, somado a outras seções faltosas, reflete em uma menor precisão na avaliação de parâmetros neonatos e maternos, que acabam sendo cruciais para o diagnóstico e acompanhamento de doenças.

O preenchimento da DNV é restrito a médicos, enfermeiros, obstetizes, parteiros ou outras pessoas que assistiram o parto (Brasil, 2022b). O Ministério da Saúde possui um manual de preenchimento deste documento que direciona o profissional envolvido a transferir todos os dados necessários para a completude de informações a respeito do RN. No entanto, necessita-se de mais empenho e conscientização sobre a importância desse preenchimento, além do aprofundamento no diagnóstico e registro apropriado das ACs. Além do que, o próprio documento poderia ser adaptado para armazenar mais informações para colaborar com este diagnóstico, principalmente no que tange ao histórico do comportamento materno antes e durante a gravidez.

Estudos sobre perfis e prevalência de ACs no estado do Piauí são escassos, além de não evidenciar aprofundamento etiológico ou nem mesmo relacionar possíveis variáveis associadas. Logo, este trabalho é importante ao levantar tais informações e hipóteses a respeito da etiologia das ACs, além de traçar um perfil entre os dados achados. Contudo, mais estudos aprofundados de investigação são necessários para avaliar os fatores presentes nos casos anômalos, além de influenciar a observação da assistência de saúde no período após o diagnóstico, como acompanhamento, acessibilidade a tratamentos viáveis e planejamento de políticas públicas.

7 CONCLUSÃO

Este estudo avaliou diferentes características sobre o perfil de ACs em Parnaíba-PI, no período de 2018 a 2023. O levantamento de dados do RN, e sociodemográficos e obstétricos da mãe foi essencial para avaliar fatores que possam estar associados à prevalência de ACs no município. Foi possível obter a prevalência de 65 NVs com algum tipo de AC a cada 10.000 NVs no município de estudo, bem como reportar e evidenciar as informações presentes nas DNVs disponíveis na Secretaria de Saúde da cidade.

Os fatores identificados com relação estabelecida com a presença de ACs foram: prematuridade (idade gestacional menor que 37 semanas), baixo peso ao nascer (menor que 2500 g), índice Apgar menor que 7 no 1º e 5º minuto e histórico escolar constando apenas o ensino fundamental I. No entanto, outras informações são necessárias para traçar melhor relação entre essas variáveis e a influência sobre anomalias em fetos. Além disso, é essencial traçar estratégias de busca da etiologia das malformações, principalmente para aquelas voltadas para o sistema osteomuscular, o tipo mais acometido dentre os anos relatados.

Foi possível constatar a importância da DNV para o monitoramento em saúde das ACs. Ainda, sugere-se a discussão de que, seções deste documento voltadas para informar o histórico do comportamento materno antes e durante a gravidez, somadas aos outros campos já presentes, pode ser um artifício capaz de melhorar a investigação das anomalias e diagnóstico, além de outras doenças do RN.

É importante ressaltar que para melhor análise das informações acerca de ACs deve existir um maior comprometimento com os profissionais de saúde responsáveis no diagnóstico de qualidade e assistência, e no preenchimento da DNV. O diagnóstico preciso, o monitoramento e acompanhamento das ACs, e a incessante implementação de políticas públicas voltadas para esses indivíduos e famílias afetadas é o cenário ideal para uma construção de saúde igualitária e empática no âmbito das ACs e de quaisquer outras doenças.

REFERÊNCIAS

ADEBOYE, M. A. N. *et al.* A prospective study of spectrum, risk factors and immediate outcome of congenital anomalies in Bida, North Central Nigeria. **Annals of medical and health sciences research**, v. 6, n. 6, p. 380-384, 2016.

AGUIRRE, H. C. *et al.* FATORES RELACIONADOS A NASCIMENTOS COM MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS. **Open Science Research X**, p. 360–366, 2023.

ALFORD, Raye L. *et al.* American College of Medical Genetics and Genomics guideline for the clinical evaluation and etiologic diagnosis of hearing loss. **Genetics in medicine**, v. 16, n. 4, p. 347-355, 2014.

ALMEIDA, Lissa Fernandes Garcia *et al.* Fatores de risco epidemiológicos e resultados perinatais das anomalias congênitas. **Rev Bras Ginecol e Obstet**, v. 38, p. 348-55, 2016.

ANDRADE, Aline do Nascimento *et al.* Perfil epidemiológico de anomalias congênitas no Estado da Bahia. **Rev. Ciênc. Méd. Biol.(Impr.)**, p. 287-291, 2018.

AQUINO, Sibeles Nascimento de *et al.* Estudo de pacientes com fissuras lábio-palatinais com pais consanguíneos. **Brazilian Journal of otorhinolaryngology**, v. 77, p. 19-23, 2011.

BASIT, Sulman; KHOSHALL, Khalid I. Genetics of clubfoot; recent progress and future perspectives. **European Journal of Medical Genetics**, v. 61, n. 2, p. 107-113, 2018.

BELO, Wanessa Alves; OSELAME, Gleidson Brandão; NEVES, Eduardo Borba. Perfil clínico-hospitalar de crianças com cardiopatia congênita. **Cadernos Saúde Coletiva**, v. 24, p. 216-220, 2016.

BRASIL, Jullyana Ferreira *et al.* The Impact of the Place of Delivery, Type of Birth and Number of Antenatal Visits on the Apgar Score. **Journal of Health Sciences**, v. 25, n. 2, p. 83-88, 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente. **Análise da situação epidemiológica das anomalias congênitas no Brasil, 2010 a 2021**. Boletim Epidemiológico 3, volume 54, No 3, 27 Fev. 2023. Disponível em: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/boletim-epidemiologico-SVS-54-2023.pdf>.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise da Situação de Saúde. **Manual de Instruções para o preenchimento da Declaração de Nascido Vivo**. Brasília: Ministério da Saúde, ISBN 978-65-5993-339-6, 2022a. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/declaracao_nascido_vivo_manual_4ed.pdf.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. **Guia prático: diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento**.

Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. – Brasília, 2022b. Disponível em: http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/guia_diagnostico_anomalias_congenitas_nascimento.pdf. Acesso em 12 de julho de 2024.

BREMM, João Matheus *et al.* Anomalias congênitas na perspectiva da vigilância em saúde: compilação de uma lista com base na CID-10. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, v. 29, n. 5, p. e2020164, 2020.

BRENT, Robert L. Environmental causes of human congenital malformations: the pediatrician's role in dealing with these complex clinical problems caused by a multiplicity of environmental and genetic factors. **Pediatrics**, v. 113, n. Supplement_3, p. 957-968, 2004.

BRITO, Virgínia Rossana de Sousa *et al.* Malformações congênitas e fatores de risco materno em Campina Grande-Paraíba. **Revista da Rede de Enfermagem do Nordeste**, v. 11, n. 2, p. 27-36, 2010.

CALUSERIU, O.; REARDON, W. Malformation syndromes. In RENNIE, Janet M. Rennie & Robertson's Textbook of Neonatology. **Elsevier Health Sciences**, 5 ed, p.792-814, 2012.

CARDOSO, Mirian Domingos *et al.* Perceptions of pregnant women about the organization of the service/assistance in prenatal low risk in Recife. **Revista de Pesquisa: Cuidado é Fundamental Online**, v. 8, n. 4, p. 5017-5024, 2016.

CARDOSO-DOS-SANTOS, Augusto César *et al.* List of priority congenital anomalies for surveillance under the Brazilian Live Birth Information System. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, v. 30, p. e2020835, 2021.

CARVALHO, Juliana Dal Ponte *et al.* Prevalência de anomalias congênitas no Brasil: 2017-2020. **COORTE-Revista Científica do Hospital Santa Rosa**, n. 14, 2022.

CASTILLO-CADENA, Julieta *et al.* Congenital malformations according to etiology in newborns from the floricultural zone of Mexico state. **Environmental Science and Pollution Research**, v. 24, p. 7662-7667, 2017.

COELHO, C. A Síndrome de Down. **O Portal Psicologia**. 2016. Disponível em: <https://www.psicologia.pt/artigos/textos/A0963.pdf>. Acesso em 12 de julho de 2024.

COSME, Henrique Willian; LIMA, Laura Silva; BARBOSA, Lene Garcia. Prevalência de anomalias congênitas e fatores associados em recém-nascidos do município de São Paulo no período de 2010 a 2014. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 35, n. 01, p. 33-38, 2017.

CZEIZEL, A. E. Experience of the Hungarian Preconception Service between 1984 and 2010. **European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology**, v. 161, n. 1, p. 18-25, 2012.

DA SILVA, Anna Karolina Silvano Ribeiro *et al.* O difícil controle da sífilis e suas consequências materno-fetais: revisão integrativa. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 3, n. 6, p. 16639-16653, 2020.

DA SILVA, Juliana Herrero *et al.* Profile of congenital anomalies among live births in the municipality of Tangará da Serra, Mato Grosso, Brazil. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, v. 27, n. 3, p. 1-10, 2018.

DE ANDRADE, Andréia Moreira *et al.* Anomalias congênitas em nascidos vivos. **Revista Brasileira em Promoção da Saúde**, v. 30, n. 3, 2017. Disponível em: <https://periodicos.unifor.br/RBPS/article/view/6309>

DE ARAÚJO, Larissa Maciel Dantas *et al.* Análise do perfil das anomalias congênitas em nascidos vivos em Maceió, Alagoas, 2012-2021. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 7, n. 1, p. 6860-6874, 2024.

DODWELL, Emily; RISOE, Petter; WRIGHT, James. Factors associated with increased risk of clubfoot: a Norwegian national cohort analysis. **Journal of Pediatric Orthopaedics**, v. 35, n. 8, p. e104-e109, 2015.

DORFMAN, Luiza Emy. **Pesquisa de rearranjos cromossômicos associados às malformações congênitas por análise comparativa de genomas baseada em microarranjos**. 2014. 84 f. Dissertação (Mestrado em Genética e Biologia Molecular), Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Faculdade de Medicina, Porto Alegre, 2014.

DOS SANTOS, Thalyta *et al.* PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DOS PACIENTES COM PÉ TORTO CONGÊNITO A PARTIR DE UMA REVISÃO SISTEMÁTICA. **Revista CPAQV-Centro de Pesquisas Avançadas em Qualidade de Vida**, v. 16, n. 2, 2024.

EPSTEIN, Charles J.; ERICKSON, Robert P.; WYNshaw-BORIS, Anthony Joseph (Ed.). Inborn errors of development: the molecular basis of clinical disorders of morphogenesis. **Oxford University Press**, USA, p.3-4.2004.

FELDKAMP, Marcia L. *et al.* Etiology and clinical presentation of birth defects: population based study. **BMJ**, v. 357, 2017.

FRANÇA, Andressa Antunes Prado *et al.* Defeitos congênitos por fatores genéticos. **Revista Científica FAGOC-Saúde**, v. 1, n. 1, 2016.

FRANÇA, Elisabeth Barboza *et al.* Principais causas da mortalidade na infância no Brasil, em 1990 e 2015: estimativas do estudo de Carga Global de Doença. **Revista brasileira de epidemiologia**, v. 20, p. 46-60, 2017.

FRANCO, Tainara Ferrugem *et al.* Prevalência de malformações congênitas entre 2015 e 2019 em Rondônia (RO), Amazônia, Brasil. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, v. 23, p. e20220389, 2023.

GALVÃO, Maria Cristiane Barbosa; RICARTE, Ivan Luiz Marques. A Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-11):

características, inovações e desafios para implementação. **Asklepion: Informação em Saúde**, v. 1, n. 1, p. 104-118, 2021.

GARNE, Ester *et al.* Paper 5: Surveillance of multiple congenital anomalies: implementation of a computer algorithm in European registers for classification of cases. **Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology**, v. 91, n. S1, p. S44-S50, 2011.

GILBERT-BARNESS, Enid. Teratogenic causes of malformations. **Annals of Clinical & Laboratory Science**, v. 40, n. 2, p. 99-114, 2010.

GOETZINGER, Katherine R. *et al.* Advanced maternal age and the risk of major congenital anomalies. **American journal of perinatology**, v. 7, n. 03, p. 217-222, 2017.

GOMES, Alyne Louyse Batista *et al.* Prevalência e características de recém-nascidos com anomalias congênitas em um município da região amazônica, 2001-2021. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 24, n. 1, p. e14924-e14924, 2024.

HARRIS, Benjamin S. *et al.* Risk factors for birth defects. **Obstetrical & gynecological survey**, v. 72, n. 2, p. 123-135, 2017.

HUBERT, Katharine A.; WELLIK, Deneen M. Hox genes in development and beyond. **Development**, v. 150, n. 1, p. dev192476, 2023.

HUMPHREYS, Caitlin *et al.* Exposure to attention deficit hyperactivity disorder medications during pregnancy. **Canadian family physician**, v. 53, n. 7, p. 1153-1155, 2007.

JONES, K.L.J. Padrões reconhecíveis de malformações congênitas. 6th ed. Rio de Janeiro: **Elsevier**; 2007.

KORTEWEG, Fleurisca J. *et al.* Cytogenetic analysis after evaluation of 750 fetal deaths: proposal for diagnostic workup. **Obstetrics & Gynecology**, v. 111, n. 4, p. 865-874, 2008.

LE CAIGNEC, C. *et al.* Detection of genomic imbalances by array based comparative genomic hybridisation in fetuses with multiple malformations. **Journal of Medical Genetics**, v. 42, n. 2, p. 121-128, 2005.

LELONG, N. *et al.* Epidemiological surveillance and prenatal diagnosis of congenital anomalies in the Parisian population, 1981-2007. **Archives de Pediatrie: Organe Officiel de la Societe Francaise de Pediatrie**, v. 19, n. 10, p. 1030-1038, 2012.

LIMA, Nathácia Almeida *et al.* Perfil Epidemiológico das Malformações Congênitas em Recém-Nascidos no Estado do Rio Grande do Norte no Período de 2004 a 2011. **Rev Brasde Ciências da Saúde**, v. 22, p. 45-50, 2018.

LUCENA, Eudes Euler Souza *et al.* Perfil Epidemiológico das Malformações Congênitas em Recém-Nascidos no Estado do Rio Grande do Norte no Período de 2004 a 2011. **Revista Brasileira de Ciências da Saúde**, v. 22, n. 1, p. 45-50, 2018.

LUQUETTI, Daniela Varela; KOIFMAN, Rosalina Jorge. Qualidade da notificação de anomalias congênitas pelo Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC): estudo comparativo nos anos 2004 e 2007. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 26, n. 9, p. 1756-1765, 2010.

LUZ, Geisa dos Santos; KARAM, Simone de Menezes; DUMITH, Samuel Carvalho. Anomalias congênitas no estado do Rio Grande do Sul: análise de série temporal. **Revista Brasileira de Epidemiologia**, v. 22, p. e190040, 2019.

MATA, Cecília Silva da *et al.* **Síndrome de Down: Aspectos históricos, biológicos e sociais.** 2014. Disponível em: <https://files.cercomp.ufg.br/weby/up/80/o/TCEM2014-Biologia-CeciliaSilvaMata.pdf>. Acesso em 12 de julho de 2024.

MELO, Ana Paula Lopes de *et al.* Síndrome congênita do zika e impactos para as famílias: uma revisão integrativa. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 28, p. 1425-1441, 2023.

MENDES, Isadora Cristina *et al.* Anomalias congênitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão. **Revista Médica de Minas Gerais**, v. 28, n. 1, p. 1-6, 2018.

MISCHIATTI, Jamily de Souza *et al.* Prevalência das anomalias congênitas no estado do Espírito Santo: um estudo observacional descritivo. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 23, n. 11, p. e14231-e14231, 2023.

MONTEIRO, L.; SUBTIL, J. Otorrinolaringologia Pediátrica. **Queluz: CírculoMédico**, 2016.

MOORE, Keith L.; PERSAUD, Trivedi Vidhya Nandan. Embriologia Clínica. 10a ed. Rio de Janeiro: **Elsevier**; 2016. 552pp.

MORAES, Carolina Leão de. **Fatores de risco para anomalia congênita: estudo de caso-controle.** 2016. 91 f. Dissertação (Mestrado em Ciências da Saúde) – Universidade Federal de Goiás, Goiânia, 2016.

MORAES, Carolina Leão de; MELO, Natália Cruz; AMARAL, Waldemar Naves do. Frequência das anomalias congênitas no centro-oeste brasileiro e a associação com fatores de risco materno: estudo caso-controle. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**, v. 42, p. 188-193, 2020.

NAKHOUL, Marie R. et al. Fetal alcohol exposure: the common toll. **Journal of alcoholism and drug dependence**, v. 5, n. 1, 2017.

NASCIMENTO, Miguel Levy Barbosa do. **Aspectos epidemiológicos e etiológicos das anomalias congênitas no Brasil.** 2023. Trabalho de Conclusão de Curso

(Bacharelado em Biomedicina) - Faculdade de Ciências da Educação e Saúde, Centro Universitário de Brasília, 2023.

NTILOUDI, Despoina et al. Adult congenital heart disease: a paradigm of epidemiological change. **International journal of cardiology**, v. 218, p. 269-274, 2016.

OBIČAN, Sarah; SCIALLI, Anthony R. Teratogenic exposures. In: **American journal of medical genetics part C: Seminars in medical genetics**. Hoboken: Wiley Subscription Services, Inc., A Wiley Company, p. 150-169. 2011.

OLIVEIRA, C. I. Incidência, fatores de risco e consequências de defeitos congênitos em recém-nascidos e natimortos [thesis]. **São José do Rio Preto (SP): Unesp**, 2014.

OLIVEIRA, Maria Tânia Silva et al. Fatores associados ao aborto espontâneo: uma revisão sistemática. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, v. 20, p. 361-372, 2020.

OMS/CID-10. Organização Mundial de Saúde. **Classificação Internacional de Doenças**, 10ª edição. São Paulo: Centro Colaborador da OMS para Classificação de Doenças em Português; 2008.

PAULINO, Ryan Jordan Gomes de Oliveira et al. Perfil epidemiológico da mortalidade neonatal por malformações congênitas em Pernambuco. **Cuadernos de Educación y Desarrollo**, v. 16, n. 8, p. e5211-e5211, 2024.

PEREIRA, Caroline Figueira; VARGAS, Divane de. Profile of women who carried out smoking cessation treatment: a systematic review. **Revista de Saúde Pública**, v. 49, p. 40, 2015.

PEREIRA, Susana et al. Perfil genético da surdez: Reabilitação auditiva e fatores preditivos de prognóstico. **Revista Portuguesa de Otorrinolaringologia-Cirurgia de Cabeça e Pescoço**, v. 59, n. 2, p. 139-146, 2021.

PORTO, Roseane Lima Santos. **Malformações congênitas do sistema nervoso central em maternidade de alto risco**. 2014. Dissertação (Mestrado Saúde e Ambiente) – Universidade Tiradentes, Aracaju, 2014.

REIS, Adriana Teixeira et al. Prevalência de malformações congênitas no município do Rio de Janeiro, Brasil, entre 2000 e 2006. **Rev. enferm. UERJ**, p. 364-368, 2011.

REIS, Luzivan Costa; KAIZER, Wesley Luciano; BOQUETT, Juliano André. Geographic distribution of live births and infant mortality from congenital anomalies in Brazil, 2012–2017. **Journal of Community Genetics**, v. 12, n. 3, p. 377-386, 2021.

ROSA, Rosana Cardoso M. et al. Cardiopatias congênitas e malformações extracardiacas. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 31, p. 243-251, 2013.

SADLER, T. W. Langman embriologia médica. 13. ed. Rio de Janeiro: **Guanabara Koogan**, 2016.

SANTOS, Daiane dos *et al.* Incompleteness and inaccuracies in Certificates of Live Birth in a city in Southern Brazil. **Revista Brasileira de Epidemiologia**, v. 24, n. suppl 1, p. e210006, 2021.

SANTOS, Tissiane Almeida. **Perfil epidemiológico do pré-natal, parto e nascimento de nascidos vivos com anomalias congênicas em Sergipe: estudo ecológico 2011 a 2021**. 2023. 28f. Monografia (Graduação em Enfermagem) - Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, Departamento de Enfermagem, Universidade Federal de Sergipe, Aracaju, 2023.

SCHAEFER, G. Bradley; THOMPSON, James. Genética Médica: uma abordagem integrada. **AMGH Editora**, 2015.

SCHOENWOLF, Gary *et al.* Larsen. Embriología humana, 6. **Grupo Asís Biomedica SL**, 2022.

SILVESTRE, Carla Meliso R. *et al.* Environmental factors at the periconceptional period and the occurrence of cleft lip and palate in a Midwest Brazil population: A case-control study. **Journal of Occupational and Environmental Medicine**, v. 64, n. 11, p. e751-e756, 2022.

SINASC, Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos. Boletim CEInfo. **Declaração de Nascido Vivo - Manual de Anomalias Congênicas**. 2ª ed. São Paulo: Secretaria Municipal da Saúde, 2012.

SOTRES-ALVAREZ, Daniela *et al.* Maternal dietary patterns are associated with risk of neural tube and congenital heart defects. **American journal of epidemiology**, v. 177, n. 11, p. 1279-1288, 2013.

STEFANI, Rodrigo Rosa de *et al.* Malformações congênicas: principais etiologias conhecidas, impacto populacional e necessidade de monitoramento. **Acta méd.** (Porto Alegre), p. 155-184, 2018.

TACON, Fernanda Sardinha de Abreu; DO AMARAL, Waldemar Naves; TACON, Kelly Cristina Borges. Tabagismo e gravidez: influência na morfologia fetal. **Femina**, v. 46, n. 3, p. 197-201, 2018.

THORPY, Michael; ZHAO, Chi George; DAUVILLIERS, Yves. Management of narcolepsy during pregnancy. **Sleep medicine**, v. 14, n. 4, p. 367-376, 2013.

TREVILATO, Graziella Chaves *et al.* Anomalias congênicas na perspectiva dos determinantes sociais da saúde. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 38, p. e00037021, 2022.

VANASSI, Bruna Muraro *et al.* Congenital anomalies in Santa Catarina: case distribution and trends in 2010–2018. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 40, p. e2020331, 2021.

WANG, Meng *et al.* Maternal body mass index and the association between folic acid supplements and neural tube defects. **Acta Paediatrica**, v. 102, n. 9, p. 908-913, 2013.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Congenital anomalies**. Factsheet n° 370. 2023. Disponível em: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>. Acesso em 10/07/2024.

ZEGKOS, Thomas *et al.* Parental alcohol exposure and congenital heart diseases in offspring: A causal link with controversial evidence. **European Journal of Preventive Cardiology**, v. 27, n. 4, p. 407-409, 2020.

ANEXO I - APROVAÇÃO DESTE TRABALHO PELO COMITÊ DE ÉTICA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO DELTA DO PARNAÍBA - PI

UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPAR



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: ESTUDO DA PREVALÊNCIA DE MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS NO MUNICÍPIO DE PARNAÍBA - PI

Pesquisador: Renata Canalle

Área Temática: Genética Humana:

(Trata-se de pesquisa envolvendo Genética Humana que não necessita de análise ética por parte da CONEP;);

Versão: 1

CAAE: 75149223.9.0000.0192

Instituição Proponente: UNIVERSIDADE FEDERAL DO DELTA DO PARNAIBA - UFDPAR

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 6.483.843

Apresentação do Projeto:

Trata-se do projeto: MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS NO MUNICÍPIO DE PARNAÍBA – PI, sob responsabilidade dos professores Dr^a. Renata Canalle e Dr^o. Fábio José Nascimento Motta e como pesquisador assistente, o discente Victor Augusto Vieira Lopes.

Problemática:

- Os defeitos congênitos, anomalias congênitas ou mesmo malformações congênitas podem ser definidos como anomalias que ocorrem durante a gravidez, sendo possível serem identificadas no pré-natal, ao nascer, ou mais tardiamente na infância (WORLD HEALTH ORGANIZATION, 2015).
- Justificativa (página 8):
- As malformações congênitas vêm ganhando destaque na Saúde Pública com a detecção, prevenção e cuidados com sequelas, buscando melhorias na qualidade de vida. Entretanto, ainda são escassos os estudos sobre as malformações congênitas, sobretudo no Estado do Piauí, principalmente no município de Parnaíba, demonstrando assim a relevância desse trabalho para a geração de informações clínico-epidemiológicas que possam embasar o planejamento de políticas públicas de assistência e prevenção.
- Hipótese (página 8):
- Número e tipos de malformações congênitas no município de Parnaíba e conhecimento de dados

Endereço: Av. SAO SEBASTIAO 2819, Setor II, Bloco 3, Pavimento 3º, Lado Oeste, Sala 01

Bairro: NOSSA SENHORA DE FATIMA

CEP: 64.202-020

UF: PI

Município: PARNAIBA

Telefone: (86)3323-5125

E-mail: cep.ufdpar@ufpi.edu.br

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPA**



Continuação do Parecer: 6.483.843

epidemiológicos e sócio-demográficos para medidas de assistência e prevenção em saúde.

Metodologia (páginas 11 a 13):

- a) O presente trabalho constitui uma pesquisa experimental quantitativa, descritiva, transversal.
- b) Serão analisados neste trabalho os dados constantes de nascidos vivos e com anomalias congênitas da Secretaria de Saúde de Parnaíba no período de janeiro de 2018 a dezembro de 2025, baseado na incidência de malformações congênitas em torno de 3%.
- c) O levantamento de nascimentos de crianças com malformações congênitas no mesmo período será realizado utilizando dados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) e do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) disponibilizados pela Secretaria de Saúde de Parnaíba. Além disso, também serão observados os dados disponibilizados nacionalmente por meio do SINASC e SIM via Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde do Brasil para comparar com as informações coletadas diretamente da Secretaria de Saúde do município de Parnaíba.
- d) Os dados serão coletados utilizando-se ficha padronizada de anotações (APÊNDICES I e II).
- e) Todos os dados serão catalogados e tabulados por meio do programa Microsoft Office Excel para posterior análise.

Objetivo da Pesquisa:

Geral:

Investigar e analisar a prevalência das malformações congênitas em Parnaíba- PI, além de caracterizar e fazer possíveis correlações dos casos levantados com os fatores genéticos e ambientais envolvidos com esses defeitos.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

- Como essa pesquisa vai utilizar dados pessoais tanto da gestante, quanto do recém nascido, existe a remota possibilidade de que informações bastante pessoais dos participantes possam tornar-se públicas, por exemplo, como algum problema técnico envolvendo os aparelhos eletrônicos que armazenam esses dados. Porém, esses e outros possíveis problemas que possam colocar em risco a privacidade dos dados obtidos por meio da Secretaria de Saúde serão contornados por meio da garantia dos direitos de privacidade dos sujeitos da pesquisa, sendo os dados computados em conjunto e processados de maneira grupal uma vez que a individualidade dos nascidos não vai ser destrinchada necessariamente. Ainda nesse sentido, caso haja a necessidade longínqua da utilização de dados específicos e individuais no estudo, essas

Endereço: Av. SAO SEBASTIAO 2819, Setor II, Bloco 3, Pavimento 3º, Lado Oeste, Sala 01

Bairro: NOSSA SENHORA DE FATIMA

CEP: 64.202-020

UF: PI

Município: PARNAIBA

Telefone: (86)3323-5125

E-mail: cep.ufdpar@ufpi.edu.br

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPAR**



Continuação do Parecer: 6.483.843

informações serão tratadas por códigos para garantir a privacidade, e a não utilização das informações em prejuízo das pessoas, inclusive em termos de autoestima, prestígio econômico e/ou financeiro.

• A discussão em volta das malformações congênitas que essa pesquisa apresenta acumula o despertamento para o enfoque desse problema como uma relevante questão de Saúde Pública. Dessa forma, com o advento dessa discussão, o foco positivo dessa pesquisa orientar as ações de planejamento no sentido de assistência e prevenção, reduzindo o sofrimento e os prejuízos causados à saúde, à família e à comunidade.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

- Apresentação, delimitação do tema e problema de pesquisa claros e bem embasados teoricamente;
- Experiência dos pesquisadores com a temática e a metodologia proposta.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Todos os termos foram devidamente apresentados.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Sem pendências.

Considerações Finais a critério do CEP:

Diante do exposto, o Comitê de Ética em Pesquisa – CEP, de acordo com as atribuições definidas na Resolução CNS nº 466 de 2012 e Norma Operacional – CNS nº 001 de 2013, manifesta-se pela aprovação do protocolo de pesquisa.

Ademais, este comitê ressalta as seguintes informações:

- 1* Em atendimento à Resolução CNS nº 466/2012 cabe ao pesquisador responsável pelo presente estudo elaborar e apresentar ao CEP, RELATÓRIOS PARCIAIS (semestrais) e FINAL, e em atendimento à Resolução CNS nº 510/2016, apresentar RELATÓRIO FINAL. O envio deve ser pela Plataforma Brasil em forma de “notificação”;
- 2* Qualquer necessidade de modificação no curso do projeto deverá ser submetida à apreciação do CEP, como EMENDA. Deve-se aguardar parecer favorável do CEP antes de efetuar a(s) modificação(ões);
- 3* Justificar fundamentadamente, caso haja necessidade de interrupção do projeto ou a não publicação dos resultados;
- 4* O Comitê de Ética em Pesquisa não analisa aspectos referentes a direitos de propriedade

Endereço: Av. SAO SEBASTIAO 2819, Setor II, Bloco 3, Pavimento 3º, Lado Oeste, Sala 01

Bairro: NOSSA SENHORA DE FATIMA

CEP: 64.202-020

UF: PI

Município: PARNAIBA

Telefone: (86)3323-5125

E-mail: cep.ufdpar@ufpi.edu.br

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPA**



Continuação do Parecer: 6.483.843

intelectual e ao uso de criações protegidas por esses direitos. Recomenda-se que qualquer consulta que envolva matéria de propriedade intelectual seja encaminhada diretamente pelo pesquisador ao Núcleo de Inovação Tecnológica da Unidade.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2228312.pdf	18/10/2023 16:32:50		Aceito
Outros	CurriculoLattesRenataCanalle.pdf	18/10/2023 16:31:37	Renata Canalle	Aceito
Outros	CurriculoLattes_Victor_Augusto_Vieira_Lopes.pdf	18/10/2023 16:31:10	Renata Canalle	Aceito
Outros	CurriculoLattes_FabioJNMotta.pdf	18/10/2023 16:30:47	Renata Canalle	Aceito
Outros	Termo_de_Confidencialidade_MC_assinado.pdf	18/10/2023 16:29:16	Renata Canalle	Aceito
Outros	Carta_de_Anuencia_MC.pdf	10/10/2023 15:06:32	Renata Canalle	Aceito
Outros	TCUD_malformacoes_congenitas_2023 assinado assinado.pdf	10/10/2023 15:04:27	Renata Canalle	Aceito
Outros	Carta_de_Encaminhamento_assinado.pdf	10/10/2023 15:03:32	Renata Canalle	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_Malformacoes_Congenitas.pdf	10/10/2023 15:01:43	Renata Canalle	Aceito
Orçamento	Orcamento_MC.pdf	10/10/2023 14:57:10	Renata Canalle	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Declaracao_dos_Pesquisadores_2023_ assinado 29 assinado.pdf	10/10/2023 14:56:46	Renata Canalle	Aceito
Cronograma	Cronograma_MC.pdf	10/10/2023 14:55:41	Renata Canalle	Aceito
Folha de Rosto	Folha_de_Rosto_assinado.pdf	10/10/2023 14:55:05	Renata Canalle	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Endereço: Av. SAO SEBASTIAO 2819, Setor II, Bloco 3, Pavimento 3º, Lado Oeste, Sala 01

Bairro: NOSSA SENHORA DE FATIMA

CEP: 64.202-020

UF: PI

Município: PARNAIBA

Telefone: (86)3323-5125

E-mail: cep.ufdpar@ufpi.edu.br

UNIVERSIDADE FEDERAL DO
DELTA DO PARNAÍBA -
UFDPAR



Continuação do Parecer: 6.483.843

PARNAIBA, 04 de Novembro de 2023

Assinado por:
France Keiko Nascimento Yoshioka
(Coordenador(a))

Endereço: Av. SAO SEBASTIAO 2819, Setor II, Bloco 3, Pavimento 3º, Lado Oeste, Sala 01
Bairro: NOSSA SENHORA DE FATIMA **CEP:** 64.202-020
UF: PI **Município:** PARNAIBA
Telefone: (86)3323-5125 **E-mail:** cep.ufdpar@ufpi.edu.br

ANEXO II - DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO

República Federativa do Brasil Ministério da Saúde 1ª VIA - SECRETARIA DE SAÚDE		Declaração de Nascido Vivo	
1 Nome do Recém-nascido (RN)		Número do Cartão Nacional de Saúde do RN	
2 Data e hora do nascimento 2 Data Hora		3 Sexo 1 <input type="checkbox"/> M - Masculino 2 <input type="checkbox"/> F - Feminino 3 <input type="checkbox"/> Ignorado	
4 Peso ao nascer em gramas		5 Índice de Apgar - 1º e 5º minutos	
6 Comprimento Em cm 1 casa decimal		7 Perímetro cefálico Em cm 1 casa decimal	
8 Detectada alguma anomalia congênita? Usar o bloco anomalia congênita para descrevê-las		9 Raça / cor do Recém-nascido 1 <input type="checkbox"/> Branca 2 <input type="checkbox"/> Preta 3 <input type="checkbox"/> Amarela 4 <input type="checkbox"/> Parda 5 <input type="checkbox"/> Indígena	
10 Local da ocorrência 1 <input type="checkbox"/> Hospital 2 <input type="checkbox"/> Domicílio 3 <input type="checkbox"/> Aldeia indígena 4 <input type="checkbox"/> Outros		11 Estabelecimento Código CNES	
12 Endereço da ocorrência, se fora do estab. ou de resid. da(e) parturiente (rua, praça, avenida, etc)		13 CEP	
14 Bairro/Distrito Código		15 Município de ocorrência Código	
16 Nome		17 Cartão SUS	
18 Escolaridade (última série concluída) Nível 1 <input type="checkbox"/> Sem escolaridade 2 <input type="checkbox"/> Fundamental I (1ª a 4ª série) 3 <input type="checkbox"/> Fundamental II (5ª a 8ª série) 4 <input type="checkbox"/> Médio (antigo 2º grau) 5 <input type="checkbox"/> Superior incompleto 6 <input type="checkbox"/> Superior completo		19 Situação conjugal (Informar anterior, se aposentada(o)/desempregada(o)) 1 <input type="checkbox"/> Solteira(o) 2 <input type="checkbox"/> Casada(o) 3 <input type="checkbox"/> Viúva(o) 4 <input type="checkbox"/> Separada(o) judicialmente/ divorciada(o) 5 <input type="checkbox"/> União estável 6 <input type="checkbox"/> Ignorado	
20 Data de nascimento		21 Idade (anos)	
22 Naturalidade Município / UF (se estrangeiro(a) informar País)		23 Raça / Cor 1 <input type="checkbox"/> Branca 2 <input type="checkbox"/> Preta 3 <input type="checkbox"/> Amarela 4 <input type="checkbox"/> Parda 5 <input type="checkbox"/> Indígena	
24 Residência Logradouro		25 CEP	
26 Bairro/Distrito Código		27 Município Código	
28 Nome		29 Idade	
30 Gestações anteriores 31 Histórico gestacional * Nº gestações anteriores * Nº de partos vaginais * Nº de cesáreas * Nº de nascidos vivos * Nº de perdas fetais / abortos		32 Parto 33 Apresentação 34 O Trabalho de parto foi induzido? 35 Tipo de parto 36 Cesárea ocorreu antes do trabalho de parto iniciar? 37 Nascimento assistido por	
38 Data da última Menstruação (DUM) / /		39 Tipo de parto 1 <input type="checkbox"/> Única 2 <input type="checkbox"/> Dupla 3 <input type="checkbox"/> Tripla ou mais	
40 Nº de semanas de gestação, se DUM ignorada		41 Tipo de parto 1 <input type="checkbox"/> Vaginal 2 <input type="checkbox"/> Cesárea 3 <input type="checkbox"/> Ignorado	
42 Método utilizado para estimar 1 <input type="checkbox"/> Exame Físico 2 <input type="checkbox"/> Outro método 3 <input type="checkbox"/> Ignorado		43 Cesárea ocorreu antes do trabalho de parto iniciar? 1 <input type="checkbox"/> Sim 2 <input type="checkbox"/> Não 3 <input type="checkbox"/> Não se aplica 4 <input type="checkbox"/> Ignorado	
44 Descrever todas as anomalias congênitas observadas		45 Nascimento assistido por 1 <input type="checkbox"/> Médico 2 <input type="checkbox"/> Enfermagem ou Obstetriz 3 <input type="checkbox"/> Parteira 4 <input type="checkbox"/> Outros	
46 Data do preenchimento		47 Nome do responsável pelo preenchimento	
48 Tipo documento 1 <input type="checkbox"/> CNES 2 <input type="checkbox"/> QRM 3 <input type="checkbox"/> COREN 4 <input type="checkbox"/> RG 5 <input type="checkbox"/> OF		49 Nº do documento	
50 Órgão emissor		51 Função 1 <input type="checkbox"/> Médico 2 <input type="checkbox"/> Enfermagem 3 <input type="checkbox"/> Parteira 4 <input type="checkbox"/> Func. Cartório 5 <input type="checkbox"/> Outros (descrever)	
52 Cartório Código		53 Registro	
54 Município		55 Data	
56 UF		57 UF	
<p>ATENÇÃO: ESTE DOCUMENTO NÃO SUBSTITUI A CERTIDÃO DE NASCIMENTO O Registro de Nascimento é obrigatório por lei. Para registrar esta criança, a(o) responsável deverá levar este documento ao cartório de registro civil.</p>			

Versão 06/21 - 1ª impressão 01/2022

V74559 - B8